

**Univerzita Karlova
1. lékařská fakulta**

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví
Studijní obor: Ergoterapie



Ing. Zdeňka Geršlová

**Komplexní rehabilitace u dítěte s lehkou formou nemoci Canavanové
s důrazem na ergoterapeutickou intervenci**

*Comprehensive Rehabilitation of a Child with Mild Clinical Course of
Canavan Disease with the Emphasis on Intervention in Occupational Therapy*

Bakalářská práce

Vedoucí závěrečné práce: Bc. et Bc. Zuzana Rodová, M.Sc.
Konzultant: Mgr. Kateřina Čapková

Praha, rok 2018

PODĚKOVÁNÍ

Chtěla bych poděkovat vedoucí bakalářské práce, paní Bc. et Bc. Zuzaně Rodové, M.Sc. za vedení, cenné poznámky, odborné připomínky, podněty a náměty.

Dále bych chtěla poděkovat ergoterapeutkám Mgr. Petře Dvořákové a Bc. Pavlíně Hůlkové z Fakultní nemocnice Motol za cenné rady, konzultace a administraci testů jemné motoriky a Short Sensory Profile.

V neposlední řadě děkuji Mgr. Kateřině Čapkové za konzultace ohledně psychomotorického vývoje a dlouhodobou péči v oblasti fyzioterapie.

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité prameny a literaturu. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 13. 4. 2018

Ing. Zdeňka Geršlová

Identifikační záznam:

GERŠLOVÁ, Zdeňka. *Komplexní rehabilitace u dítěte s lehkou formou nemoci Canavanové s důrazem na ergoterapeutickou intervenci. [Comprehensive Rehabilitation of a Child with Mild Clinical Course of Canavan Disease with the Emphasis on Intervention in Occupational Therapy]*. Praha, 2018, 97 s., 13 příloh. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika rehabilitačního lékařství. Vedoucí práce Rodová, Zuzana.

ABSTRAKT BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Jméno, příjmení: Ing. Zdeňka Geršlová

Vedoucí práce: Bc. et Bc. Zuzana Rodová, M.Sc.

Oponent práce:

Název bakalářské práce:

Komplexní rehabilitace u dítěte s lehkou formou nemoci Canavanové s důrazem na ergoterapeutickou intervenci

Abstrakt bakalářské práce:

Bakalářská práce se zabývá problematikou vzácného onemocnění, nemoci Canavanové. Cílem práce je na jedné straně popsat onemocnění z obecného hlediska, na straně druhé ukázat vývoj u konkrétního dítěte s onemocněním Canavanové se zaměřením na oblast rehabilitace, zejména ergoterapie, a dále provést komparaci nemocného se zdravým vrstevníkem a sestavit v závislosti na tom odpovídající ergoterapeutický plán.

Teoretická část zahrnuje ucelený přehled informací a poznatků o nemoci Canavanové s důrazem na jednu z jejích forem – lehkou formu. Popsána je dále rehabilitace u metabolických onemocnění a konkrétně ergoterapie u leukodystrofií.

V praktické části je zdokumentován psychomotorický vývoj nemocného jedince (probanda) spolu s komplexním přehledem rehabilitace včetně podrobné ergoterapeutické intervence. Na základě vyšetření a srovnání probanda se zdravým vrstevníkem prostřednictvím diagnostiky dítěte předškolního věku jsou stanoveny cíle a sestaven krátkodobý a dlouhodobý ergoterapeutický plán s cílem maximalizovat jedincovu soběstačnost.

Klíčová slova:

ergoterapie, nemoc Canavanové, lehká forma, komplexní rehabilitace

Abstract:

This Bachelor's thesis deals with rare Canavan disease. The aim of the thesis is to describe the disease generally as well as to show overall development of specific individual with Canavan disease focusing on rehabilitation, specifically occupational therapy, and to carry out comparison analysis between two individuals (Canavan disease child and his peer) resulting in occupational therapy plans.

A complex view of Canavan disease knowledge and findings is described in the theoretical part, with a focus on a mild form. Moreover, there is an overview of rehabilitation in the field of metabolic diseases included. The occupational therapy within leukodystrophies is also summarized.

Psychomotor development of specific individual with Canavan disease alongside with comprehensive rehabilitation overview is documented including detailed occupational therapy intervention in practical part of the thesis. Based on specific individual and his healthy peer skills diagnostics and comparison, goals are set in terms of both short-term and long-term occupational therapy plan with ambition of specific individual self-sufficiency maximization.

Key words:

occupational therapy, Canavan disease, mild form, comprehensive rehabilitation

**Prohlášení zájemce o nahlédnutí
do závěrečné práce absolventa studijního programu
uskutečňovaného na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy**

Jsem si vědom/a, že závěrečná práce je autorským dílem a že informace získané nahlédnutím do zveřejněné závěrečné práce nemohou být použity k výdělečným účelům, ani nemohou být vydávány za studijní, vědeckou nebo jinou tvůrčí činnost jiné osoby než autora.

Byl/a jsem seznámen/a se skutečností, že si mohu pořizovat výpisy, opisy nebo kopie závěrečné práce, jsem však povinen/a s nimi nakládat jako s autorským dílem a zachovávat pravidla uvedená v předchozím odstavci.

[illegible]

Obsah:

ÚVOD	10
1 TEORETICKÁ ČÁST	12
1.1. Morbus Canavan	12
1.1.1 Etiologie Morbus Canavan	12
1.1.2 Epidemiologie Morbus Canavan	13
1.1.3 Klinický obraz.....	13
1.1.4 Formy nemoci	15
1.1.5 Diagnostika Morbus Canavan.....	15
1.1.6 Léčba Morbus Canavan	17
1.1.6.1 Symptomatická a paliativní léčba	17
1.1.6.2 Klinické přístupy, pokusy	18
1.1.7 Lehká forma Morbus Canavan	19
1.1.7.1 Variace mutací a klinický obraz.....	20
1.1.7.2 Patogenita mutace u probanda	21
1.2. Komplexní rehabilitace u metabolických onemocnění	23
1.2.1 Ucelená rehabilitace.....	23
1.2.2 Neurodegenerativní onemocnění	24
1.2.3 Metabolická onemocnění	24
1.2.3.1 Leukodystrofie – terminologie a klinický obraz	24
1.2.3.2 Komplexní rehabilitace u leukodystrofií.....	25
1.3. Ergoterapie u leukodystrofií.....	27
2 PRAKTICKÁ ČÁST	29
2.1. Cíle práce	29
2.2. Metodologie	29
2.2.1 Cílová skupina	29
2.2.2 Metody sběru dat	30
2.3. Kazuistika.....	36
2.3.1 Anamnéza	36
2.3.2 Kineziologický rozbor	38
2.3.2.1 Hodnocení postavy aspekci.....	38
2.3.2.2 Lokální vyšetření postavy palpací.....	40
2.3.2.3 Antropometrické vyšetření.....	41

2.3.2.4	Vyšetření rozsahu pohybů.....	41
2.3.2.5	Funkční vyšetření horních končetin.....	43
2.3.2.6	Hodnocení běžných denních aktivit.....	45
2.3.2.7	Short Sensory Profile	46
2.3.2.8	Hodnocení kognitivních funkcí.....	47
2.3.2.9	Závěr a doporučení.....	48
2.3.3	Gross Motor Function Measure	49
2.3.4	Diagnostika dítěte předškolního věku – srovnání proband x vrstevník....	50
2.3.5	Psychomotorický vývoj probanda	57
2.3.6	Přehled dosavadní rehabilitace	59
2.3.7	Ergoterapeutický plán	62
3	DISKUZE	65
4	ZÁVĚR.....	70
5	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	71
6	SEZNAM ZKRATEK.....	78
7	SEZNAM TABULEK.....	79
8	SEZNAM PŘÍLOH	80
9	PŘÍLOHY	81

ÚVOD

Vzácná onemocnění jsou různorodá skupina chorob s velmi nízkou prevalencí v populaci, která je považována za život ohrožující nebo chronicky invalidizující s vážným dopadem na kvalitu života jedince. Onemocnění je v Evropě definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 1 osobu z 2000. (ČAVO, c2017-2018)

V současné době je rozpoznáno více než 8 000 různých vzácných chorob. Vzhledem k velké různorodosti na poli vzácných onemocnění je odhadováno, že některou z nich trpí cca 5 % evropské populace, tj. 20-30 milionů osob, v případě České republiky se může jednat až o půl milionu lidí. Vzácná onemocnění tedy v souhrnu nejsou až tak vzácná. (Hamplová, 2018)

Většina vzácných onemocnění je nevyléčitelných a geneticky podmíněných. Toto tvrzení platí i pro nemoc Canavanové, která se do této skupiny řadí. V prostředí České republiky se opravdu jedná o velmi vzácné onemocnění, kterým trpí 9 dětí, z nichž pouze jeden má lehčí klinický průběh choroby ve srovnání s klasickou formou.

Nemoc Canavanové je pro většinu osob velkou neznámou. Dostupná literatura v českém jazyce, a tudíž i informovanost a povědomí o nemoci, je nejen mezi laickou, ale i odbornou veřejností velmi mizivá. Snahou autorky je tak zpřístupnit informace o této nemoci, a to nejen po obecné stránce, ale také z pohledu rehabilitace konkrétního jedince, který touto chorobou trpí. Téma bakalářské práce bylo zvoleno s ohledem na osobní zkušenosti autorky s touto nemocí u rodinného příslušníka, a dále z důvodu nedostatku informací zejména co se komplexní a vysoce specializované péče o takové dítě týče.

Bakalářská práce je teoreticko-praktická. Jedním z jejích cílů je uceleně seznámit čtenáře s problematikou nemoci Canavanové, a to nejenom z hlediska klinické symptomatologie, přičemž důraz je kladen na lehkou formu nemoci, kterou trpí rodinný příslušník.

Vzhledem k závažnosti tohoto onemocnění je potřeba komplexní péče, nezastupitelnou roli v tomto případě hraje zejména rehabilitace. V důsledku neurodegenerativního charakteru choroby jsou však veškerá doporučení soustředěna obecně směrem na paliativní a ošetrovatelskou péči. Dalším cílem práce je tedy ukázat možnosti ucelené rehabilitace u tohoto onemocnění na konkrétním případě.

Život se vzácným onemocněním s sebou nese řadu omezení a překážek nejen pro jedince samotného, ale i jeho rodinu v každodenních aktivitách. Často je do značné

míry omezena soběstačnost jedince, který je v menší či větší míře odkázán na pomoc pečujících osob. V oblasti soběstačnosti hraje klíčovou roli ergoterapie, která pomáhá mimo jiné osobám, jež mají v důsledku onemocnění obtíže v provádění každodenních činností. Z tohoto důvodu je práce cílena s důrazem na ergoterapii jako nedílnou a nezastupitelnou oblast rehabilitace snažící se o co nejvyšší míru samostatnosti. Pomocí podrobné kazuistiky je demonstrována ergoterapeutická intervence. Jedinec se syndromem Canavanové je v rámci diagnostiky dítěte předškolního věku porovnáván v řadě oblastí se zdravým vrstevníkem, a v závislosti na výsledcích komparace a ergoterapeutickém vyšetření je dalším cílem vytvořit krátkodobý a dlouhodobý ergoterapeutický plán šitý na míru tak, aby byla v maximálně podpořena jeho soběstačnost.

Základní literaturou bakalářské práce v oblasti teorie týkající se obecné problematiky syndromu Canavanové jsou studie publikované v zahraničních odborných časopisech. V praktické části je čerpáno především z lékařské dokumentace, dle Bednářové & Šmardové (2015) je provedena diagnostika dítěte předškolního věku a nezastupitelným zdrojem informací je osobní zkušenost autorky jako rodiče dítěte s lehkou formou nemoci Canavanové ve všech oblastech ucelené rehabilitace a péče.

1 TEORETICKÁ ČÁST

1.1. Morbus Canavan

Morbus Canavan, jinak též Bogaertův-Bertrandův syndrom, je vzácné autosomálně recesivní onemocnění neurodegenerativního charakteru postihující centrální nervovou soustavu. Poprvé byla tato nemoc identifikována v roce 1931 americkou neuropatoložkou Myrtelle May Canavan, po které je tato choroba pojmenována. Myrtelle May Canavan ji tehdy popsala na případu 16letého dítěte jako progresivní familiární spongiformní degeneraci bílé hmoty mozkové. Jelikož symptomy byly popsány i autory van Bogaert a Bertrand, kteří zároveň definovali onemocnění jako nosologickou jednotku, nemoc je známa i pod označením Bogaertův-Bertrandův syndrom, které ovšem není mezi odborníky tak používáno jako Morbus Canavan. (Pearce, 2004)

1.1.1 Etiologie Morbus Canavan

Choroba Canavanové je způsobena mutací genu, který kóduje enzym N-acetylaspartázu, jinak též aspartoacylázu (dále jen ASPA gen). Aspartoacyláza katalyzuje hydrolýzu kyseliny N-acetyl-L-asparagové (dále jen kyselina NAA) na acetát a aspartát, a aktivně se účastní myelinizace. Díky mutaci ASPA genu dochází k deficitu enzymu aspartoacylázy, který vede k metabolické bloádě; výsledkem je patologické zvýšení hladiny NAA kyseliny a její hromadění v likvoru, plazmě, moči a mozku, a způsobuje tak spongiformní degeneraci bílé hmoty mozkové. Onemocnění je řazeno mezi leukodystrofie, blíže viz kap. 1.2.3. (Baslow, 2000; Kolníková & Sýkora, 2014; Slouková et al., 2009)

ASPA gen je lokalizovaný na chromozomu 17pter-p13 (Hrubá, 2014). Je známo několik variací mutací ASPA genu, v závislosti na nichž je aktivita aspartoacylázy nízká nebo vůbec žádná. V populaci aškenázských Židů, tj. obyvatel, kteří měli předky ve střední a východní Evropě, kde je výskyt nejčastější, byly identifikovány dvě hlavní variace tohoto genu – missence variace 854A>C vedoucí k záměně glutamátu za alanin na 288. pozici (E285>A) a nonsense variace 693C>A vedoucí k záměně tyrosinu za terminační kodon na 231. pozici (Y231>X), které převládají u téměř 98 % zmutovaných chromozomů. U nežidovských pacientů bylo objeveno více než 50

odlišných mutací včetně velkých delecí. U obyvatel střední Evropy se převážně vyskytuje pro ASPA gen variace 914C>A vedoucí k záměně alaninu za glutamát na 305. pozici (A305>E), a to až u 60 % zmutovaných chromozomů. (Kaul, 1994)

Celosvětově bylo popsáno více než 100 mutací ASPA genu, které jsou uvedeny v Leiden Open Variation Database, což je volně dostupná databáze variací DNA (Mendes et al., 2017).

1.1.2 Epidemiologie Morbus Canavan

Epidemiologicky jde o vzácné pan-etnické onemocnění. Výskyt nemoci je častější v populaci aškenázských Židů, kde se incidence odhaduje od 1:6 400 do 1:13 500 živě narozených dětí. Incidence nemoci Canavanové mimo židovskou populaci je odhadována přibližně 1:100 000 živě narozených dětí, a to u těžké formy nemoci, která je výrazně častější. (Matalon & Matalon, 2012) Celkový výskyt nemoci se předpokládá v rozmezí od 1:200 000 do 1:400 000 živě narozených dětí (Mendes et al., 2017).

1.1.3 Klinický obraz

Po narození se jedinci s onemocněním Canavanové jeví jako zdraví, a zdá se, že děti se do manifestace prvních příznaků vyvíjejí normálně (výjimkou je raritní kongenitální forma, viz kap. 1.1.4). Počáteční prezentace příznaků deficitu aspartoacylázy se objevuje v raném dětství. Autoři studií se však neshodují, kdy přesně, ve většině případů se prvotní symptomy odhalí ve věku 3 – 6 měsíců.

První známky nemoci zahrnují podrážděnost, poruchy sledovací reakce a fixace pohybu, oslabenou schopnost sání a hypotonii (patologicky snížený svalový tonus) se slabou kontrolou hlavy. Mezi obvyklé symptomy onemocnění se řadí porucha vzpřimování hlavy, makrocefalie (nadměrné zvětšení hlavy), centrální hypotonie, nízká pohybová spontánní aktivita, ataxie (porucha koordinace vůlí ovládaných pohybů), nystagmus (rytmicky se opakující pohyby očních bulků v určitém směru), epilepsie, problémy s příjmem potravy, mentální retardace. Později se rozvíjí i atrofie optiku s následnou slepotou. Hypotonie horních a dolních končetin se mění ve ztuhlost a následně spasticitu, přičemž axiální hypotonie přetrvává. (Hoshino & Kubota, 2014; Traeger & Rapin, 1998)

Dalšími doprovodnými projevy nemoci jsou choreoatetóza, křeče, autonomní krize se zvracením nebo hyperpyrexie s poruchou termoregulačního centra (Kolníková & Sýkora, 2014).

Problémy s příjmem potravy souvisejí s poruchou polykání tekutin a/nebo pevné stravy, poruchou žvýkání, problémy s gastroesofageálním refluxem, zvracením, a mohou vést k opakovaným infekcím a neprospívání. Nezbytné je v tomto případě krmení pomocí nasogastrické sondy nebo provedení perkutánní endoskopické gastrostomie. (Traeger & Rapin, 1998)

Onemocnění je progredujícího charakteru, jedinci jsou výrazně opoždění v dosažení milníků jednotlivých vývojových stádií psychomotorického vývoje nebo jich ani nedosáhnou, případně je následně opět ztratí, dochází k tzv. regresi. Nemocní většinou nejsou schopni udržet hlavu, přetočit se, sedět, chodit ani mluvit. Dosažený psychomotorický vývoj odpovídá přibližně 6. měsíci věku. Pacienti s postupujícím věkem slábnou, mívají časté epileptické záchvaty a vážné problémy s příjmem potravy. (Hoshino & Kubota, 2014; Matalon & Michals-Matalon, 2011; Traeger & Rapin, 1998)

Variabilita klinického obrazu onemocnění se liší dítě od dítěte, a to zejména v přítomnosti a ve věku nástupu symptomů jako je makrocefalie, nystagmus, epilepsie, a také v počtu dosažených vývojových stádií psychomotorického vývoje a věku jedinců, kdy těchto stádií dosáhli a následně ztratili. V neposlední řadě je rozdílná i délka života. (Traeger & Rapin, 1998)

Dlouhodobé prognózy přežití jedinců se syndromem Canavanové jsou špatné, smrt typicky nastává před obdobím adolescence, i když někteří pacienti se v závislosti na formě onemocnění a vzrůstající kvalitě lékařské a ošetrovatelské péče dožívají déle. Jedinci s lehkými formami přežívají druhou i třetí dekádu. (Hoshino & Kubota, 2014)

Výše zmíněné klinické symptomy jsou typické pro tzv. těžkou formu onemocnění (blíže viz. kap. 1.1.4) s nástupem příznaků v raném kojeneckém věku. Lehká forma onemocnění je charakteristická mírnějším zpožděním v psychomotorickém vývoji ve srovnání s těžkou formou, opožděný bývá především vývoj řeči a motoriky. V některých případech nemusí být zpoždění ve vývoji vůbec patrné. Obvod hlavy může být normální. Klinický obraz u lehkých forem je velice variabilní a je přisuzován možným genetickým a/nebo externím faktorům. (Matalon & Michals-Matalon, 2011; Tacke et al., 2005)

1.1.4 **Formy nemoci**

Před zavedením diagnostiky nemoci Canavanové pomocí hladiny kyseliny NAA v moči, kdy bylo její určování založeno především na charakteristických klinických projevech a demonstraci spongiformní degenerace mozku, hovořilo se v souvislosti s touto nemocí o třech variantách - juvenilní, kongenitální a klasické infantilní formě, a to v závislosti na aktivitě aspartoacylázy (Percy, 2010; Zelnik, 1993). Pro juvenilní variantu byl charakteristický pozdní nástup prvotních příznaků nemoci po 5. roce života a jedinci přežívali až do pozdní adolescence. Za kongenitální formu byl označen pacient s nejtěžšími fenotypovými projevy nemoci, které byly patrné již při narození. Nemocní umírali v prvních dnech až týdnech života. Klasická infantilní forma (nejběžnější), kdy se nemocní obvykle nedožili první dekády, se začala projevovat mezi 3. až 6. měsícem věku, do té doby nebyly klinické příznaky nemoci přítomné. (Hoshino & Kubota, 2014; Kolníková & Sýkora, 2014; Traeger & Rapin, 1998)

Existence výše uvedených forem je však kontroverzní. Není jisté, že tyto varianty objektivně reflektují deficit aspartoacylázy, neboť byly popsány před dostupností biochemické a molekulární diagnostiky. Řada pozdějších studií neprokázala přítomnost juvenilní formy (Traeger & Rapin, 1998; Tacke et al., 2005). Existuje i studie, kdy jedinci s klasickou infantilní formou, respektive časným nástupem příznaků v kojeneckém věku, přežili první dekádu života, a nebylo výjimkou, že se dožili druhé nebo třetí dekády (Zelnik et al., 1993). Spíše než ke klasifikaci onemocnění na infantilní, juvenilní a kongenitální formu se tak autoři studií kloní k závěru, že příznaky nemoci se objevují v kojeneckém věku, ale následná progres je velice variabilní a individuální. Variabilita je přitom ovlivněna genetickými faktory a/nebo faktory prostředí, než aktivitou kyseliny NAA a proteinu kódovaného ASPA genem (dále jen ASPA protein). V souvislosti s variabilitou projevů nemoci se tak většinou hovoří o fenotypu onemocnění. V závislosti na fenotypové manifestaci se rozeznává těžká a lehká forma Morbus Canavan, resp. těžký a lehký klinický průběh nemoci. (Percy, 2010; Tacke et al., 2005)

1.1.5 **Diagnostika Morbus Canavan**

Prvními příznaky vedoucími k diagnostice je nejčastěji triáda klinických symptomů objevujících se v kojeneckém období mezi 3. až 6. měsícem věku. Jedná

se o hypotonii, slabou kontrolu hlavy a makrocefalii. (Matalon & Michals-Matalon, 2011)

Dalšími diagnostickými nástroji jsou počítačová tomografie hlavy ukazující difúzní hypodensitu v bílé hmotě mozkové a magnetická rezonance zobrazující difúzní degeneraci bílé hmoty. Největší abnormality jsou přítomny v subkortikální bílé hmotě, přičemž její centrální struktury jsou obvykle dlouho zachovány. S postupem času však vzniká atrofie i centrálních struktur bílé hmoty, což dokládá rozšiřující se subarachnoidální prostor a komorový systém. Přítomen je typický obraz s bilaterálním postižením thalamu a globus pallidus, mozkového kmene a mozečku. Putamen a nucleus caudatus nebývají postiženy, což je pro syndrom Canavanové typické. (Hoshino & Kubota, 2014; Kolníková & Sýkora, 2014)

U jedinců s lehkou formou však nemusí být neurovizuální techniky průkazné, neboť leukodystrofii neprokáží, patrná je pouze zvýšená signální intenzita v bazálních gangliích. Podobné změny jsou pozorovány i u jedinců s mitochondriálními nemocemi. (Matalon & Michals-Matalon, 2011)

Diagnóza se následně nejlépe určí pomocí laboratorních testů, a to stanovením hladiny kyseliny NAA v moči analýzou organických kyselin. Pro syndrom Canavanové je patognomické 100-násobně zvýšené vylučování než u zdravých jedinců, které je způsobené deficitem enzymu aspartoacylázy a hromaděním kyseliny NAA. U lehké formy nemoci však může být hladina kyseliny NAA jen lehce zvýšena. Mírně zvýšené hodnoty kyseliny NAA (přibližně ve výši 4-6 násobku) byly také zjištěny u jiných typů leukodystrofií. (Hoshino & Kubota, 2014)

Spolehlivým markerem pro potvrzení diagnózy je molekulárně-genetická analýza ASPA genu. ASPA gen je jediný gen, jehož mutace způsobují nemoc Canavanové. Vzhledem k převažujícímu výskytu některých typů mutací charakteristických pro určité populace (viz kap. 1.1.1) je mutační analýza nejprve cílená na konkrétní patogenní varianty mutací. Sekvenční analýza ASPA genu se následně zvolí u jedinců, kde nebyly identifikovány převažující patogenní variace skrze cílené analýzy. Pomocí sekvenční analýzy nejsou však rozpoznatelné delece ani duplikace v ASPA genu, v tomto případě se využívají další metody jako např. long-range PCR, qPCR a MLPA. (Matalon & Michals-Matalon, 2011)

Morbus Canavan je onemocnění s autosomálně recesivní dědičností. Riziko přenosu nemoci na potomstvo u asymptomatických rodičů přenašečů je tedy 25 %. Pokud je stanovena specifická rodinná patogenní mutace, je v rámci prenatalní diagnostiky

možnost podstoupit biopsii choria a vyšetřit familiární mutace ve vzorku choriových klků a/nebo v kultivovaných amniocytech při amniocentéze. Další možností je využití preimplantační genetické diagnostiky s metodami asistované reprodukce. (Hrubá, 2015)

1.1.6 Léčba Morbus Canavan

Medikace ovlivňující progresi nemoci nebyla dosud objevena, kauzální léčba tedy prozatím neexistuje, k dispozici je pouze léčba podpůrná.

1.1.6.1 Symptomatická a paliativní léčba

Doporučení se soustřeďují na symptomatickou a paliativní léčbu cílenou na poskytování adekvátní nutriční podpory a hydratace, podporu respiračních obtíží a léčbu respiračních infekcí které jsou častou komplikací nemoci, prevenci epileptických záchvatů, minimalizaci sekundárních změn (kontraktur a dekubitů) a maximalizaci pohybových dovedností (Matalon & Michals-Matalon, 2011).

Při problémech s příjmem potravy může být v počátečních fázích nápomocna logopedická péče, kterou je vhodné zařadit i k podpoře komunikace u lehčích forem, kde je potenciál zvládnout řeč většinou zachován. Při přetrvávajících obtížích s příjmem potravy a tekutin je nutné zavést krmení pomocí nasogastrické sondy nebo provedení perkutánní endoskopické gastrostomie. Komplikací bývají také tendence k obstipaci, kdy je vhodné využít prokinetika.

Při respiračních obtížích se používají přístroje na podporu odsátí hlenu a vykašlávání, využívány jsou i kyslíkové koncentrátory dodávající stálou zásobu koncentrovaného kyslíku pro snadnější dýchání. Pro potřebu aplikace inhalačních léků je k dispozici nebulizér. (Ahmed & Gao, 2015)

K terapii epilepsie jsou používána antiepileptika.

Pro maximalizaci motorických dovedností a prevenci kontraktur je indikována fyzioterapie. Jedním z hlavních problémů nemoci je axiální hypotonie, jedinci tak potřebují speciální polohovací zařízení, např. pěnové pomůcky, židle na krmení, speciální vozíky, sedačky do vany, a to tak, aby byla zajištěna vhodná poloha pro danou činnost. Polohování je vhodné i pro prevenci sekundárních změn – kontraktur a dekubitů. (Ahmed & Gao, 2015)

K ovlivnění spasticity je možné použít botulotoxin.

Zayed (2015) zmiňuje využití ergoterapie ke zlepšení sedu, motoriky a minimalizaci kontraktur, a dále masáže na zmírnění fyzického diskomfortu způsobeného nemocí.

1.1.6.2 Klinické přístupy, pokusy

Při snaze nalézt odpovídající léčbu choroby Canavanové byla vyzkoušena řada přístupů.

Proběhly pokusy s doplňky stravy, které by dodaly acetát, jež tělo běžně získává při hydrolýze kyseliny NAA, a nahradily tak jeho nedostatek. Pokusy však nepřinesly kýžený efekt. (Kumar et al., 2006) Madhavarao (2009) uvádí, že magnetická rezonance a magnetická rezonanční spektroskopie sice neprokázaly během 6 měsíců, kdy trial s dodáváním acetátu dvěma dětem probíhal, patologické změny mozku, ale došlo pouze ke stabilizaci klinického stavu pacientů bez měřitelného zlepšení. Studie dále zmiňuje, že by podávání glyceryl-triacetátu (dále jen GTA), který byl při pokusu použit, mohlo mít pozitivní efekt, pokud by se s ním začalo před 3. měsícem věku, než dojde k manifestaci symptomů, ale je paradoxem, že do doby prvních příznaků nemoci nemá rodič podezření na genetické onemocnění, a tudíž výše zmiňovaný krok tak brzo neudělá. Obdobné výsledky uvádí i Segel (2011), který testuje podávání vyšších dávek GTA, od kterých se očekávalo zlepšení klinického stavu, ke kterému ovšem nedošlo, což je opět připisováno pozdnímu začátku léčby (v 8. a 12. měsíci) s doporučením pro další studie s pacienty do 3 měsíců věku.

Jsou popsány pokusy s podáváním lithia. Assadi a kol. (2010) zmiňuje pozitivní efekt podávání lithia citrátu ve snížení koncentrace kyseliny NAA v mozku v oblasti bazálních ganglií. Avšak Gross Motor Function Measure (dále jen GMFM) – standardizovaný vyšetřovací nástroj hodnotící změny hrubé motoriky v čase u dětí s dětskou mozkovou obrnou, který byl v tomto případě použit k hodnocení efektivnosti podávání lithia citrátu, neprokázal statisticky významná zlepšení motorického vývoje pacientů.

Uskutečnila se i genová terapie, kde byl použit adeno-asociovaný virus 2 (dále jen AAV-2 genová terapie) jako vektor pro aspartoacylázu, přičemž součástí tohoto trialu zároveň bylo dlouhodobé sledování a vyšetření účastníků s cílem zhodnotit dlouhodobou bezpečnost a účinnost genové terapie. Terapie se zúčastnilo 13 pacientů ve věku od 4 do 83 měsíců. Z hlediska bezpečnosti byly analyzovány nežádoucí účinky

a nepříznivé trendy v rámci klinického hodnocení stavu. Po ukončení hospitalizace v rámci genové terapie nebyly hlášeny žádné nežádoucí účinky vztahující se ke genové terapii v období pěti let, v některých případech až deseti let po terapii. Jako měřítko účinnosti byl stanoven pokles patologicky zvýšené koncentrace kyseliny NAA v mozku spolu s příznivými trendy v rámci klinického vývoje nemoci. Kromě koncentrace kyseliny NAA, která nemusí přímo reflektovat myelinizaci nebo klinicky relevantní změny, tak byly sledovány i strukturální změny bílé hmoty a atrofie mozku, a proběhlo klinické hodnocení vývoje pacientů pomocí GMFM, dále standardizované hodnocení disability dítěte – PEDI (Pediatric Evaluation of Disability Inventory) a hodnocení neurologa včetně samostatné evaluace frekvence epileptických záchvatů. Výsledkem AAV2 genové terapie z hlediska efektivnosti byl pokles NAA kyseliny v mozku a zpomalení progresu atrofie mozku, v několika případech došlo k poklesu frekvence epileptických záchvatů a ke stabilizaci celkového klinického stavu. Pozoruhodným jevem bylo, že největších pozitivních změn dosahovali spíše mladší pacienti, což je obecně důležité brát v potaz při načasování genové terapie. Z doporučení studie vyplývá, že v budoucnu by se genové terapie měly soustředit na pacienty v novorozeneckém věku (od 0 do 3 měsíců), tedy předtím, než nastanou nevratné strukturální změny mozku. Bohužel diagnostika nemoci Canavanové ve většině případů probíhá vzhledem k době manifestace příznaků až v pozdějším věku. (Leone at al., 2012)

Genové terapie se zdají být ideálním kandidátem na léčbu Morbus Canavan, a to vzhledem ke katastrofickým následkům nemoci, absenci jiné efektivní léčby, a faktu, že je jasně definován gen nemoc způsobující. Navíc je stanoven vhodný časový interval pro léčbu a patologie je omezena pouze na mozek, přičemž mozek může být po terapii snadno monitorován. (Leone at al., 1999; Zayed, 2015)

1.1.7 Lehká forma Morbus Canavan

Jak bylo zmíněno v kapitole 1.1.4, převládá názor, že nástup nemoci Canavanové je již v prenatálním období s variabilitou ve fenotypové progresi, přičemž variabilní klinický průběh nemoci nelze vysvětlit genetickou heterogenitou, ale může být výsledkem faktorů prostředí a/nebo modifikujícími geny (Traeger & Rapin, 1998).

Mendes a kol. (2017) ve své studii uvádí, že existuje korelace mezi mutací ASPA genu, aktivitou enzymu aspartoacylázy a klinickými projevy nemoci. Při testování byla u pacientů s lehkými fenotypovými projevy nemoci nalezena vyšší reziduální aktivita

enzymu. Je pozoruhodné, že reziduální aktivita kolem 10 % standardní aktivity už může být asociována s lehkou formou nemoci. Z toho vyplývá, že i mírné zvýšení aktivity aspartoacylázy může mít velký dopad na kvalitu života jedinců s onemocněním Canavanové. Tato informace může být nápomocna i při výběru potenciálních terapií.

1.1.7.1 Variace mutací a klinický obraz

Ačkoliv převládá u nemocných těžká forma Morbus Canavan, byly publikovány i studie s jedinci s lehkou formou. Níže je uvedeno několik variací mutací, u kterých byl popsán lehký klinický průběh. Variace mutací jsou popsány u konkrétních jedinců včetně jejich klinického obrazu. Výčet je pouze ilustrativní a klade si za cíl ukázat variabilitu fenotypové progresy nemoci v rámci lehké formy.

Missense variace 863 A>G v exonu 6 způsobující záměnu tyrosinu za cystein na 288. pozici (Y288C) byla spolu se sestřihovou mutací v exonu 3 objevena u 13-letého pacienta mužského pohlaví. V klinickém obraze dominovalo mírné zpoždění ve vývoji (schopnost číst více než verbální dovednosti), částečná kortikální slepota, nystagmus, retinis pigmentosa a makrocefalie. Při měření aktivity aspartoacylázy bylo u sestřihové mutace zjištěno 14% snížení aktivity enzymu ve srovnání s běžnou populací, missense variace přitom nezpůsobila žádnou ztrátu aktivity, jeví se tedy jako polymorfismus, ačkoli není k dispozici kontrolní studie v populaci, která by tento názor podpořila. (Surendran et al., 2003)

Missense variace 863 A>G (Y288C) byla kromě výše uvedeného případu objevena spolu s další missense variací 884 T>C způsobující záměnu fenylalaninu za serin na 295. pozici (F295S) i u dvou sester řeckého původu. U obou se během prvních měsíců života objevila hypotonie se slabou kontrolou hlavy a mírnou makrocefalií (97. percentil). Samostatný sed zvládly mezi 9. až 10. měsícem, lezení ve 13. až 14. měsíci. Starší sestra ve 14 letech chodila bez dopomoci, mladší 12-letá používala k chůzi kombinovanou ortopedickou pomůcku. Obě měly lehkou dysartrii a navštěvovaly speciální školu. (Tacke et al., 2005; Zafeiriou et al., 1999) Tacke a kol. (2005) se v hodnocení klinické relevance missense variace 863 A>G rozchází s názorem Surendrana a kol. (2003), že jde o polymorfismus. Naopak přisuzuje této mutaci patogenní roli s lehkým klinickým průběhem nemoci Canavanové. Patogenitu mutace dále ve své studii podporuje i Sommer & Sass (2012). Missense variaci 884 T>C již zmiňoval ve své studii Shaag a kol. (1995), nicméně se nevyjádřil k aktivitě

aspartoacylázy a nepotvrdil tak, zda je nemoc Canavanové důsledkem mutace. Pacient řeckého původu, u kterého byla tato mutace zjištěna, však měl v 5. měsíci slabou kontrolu hlavy a zpoždění v psychomotorickém vývoji, v 7. měsíci se objevila atrofie optiku a ve 2 letech byla diagnostikována těžká psychomotorická retardace. Klinické symptomy tedy odpovídají těžké formě nemoci Canavanové. Klinický obraz obou sester však svědčí spíše o lehké formě onemocnění.

Lehká forma nemoci byla diagnostikována u dvou dánských jedinců pro missense variaci 914 C>A v exonu 6 způsobující záměnu alaninu za glutamát na 305. pozici (A305E). V klinických příznacích chyběla makrocefalie a atrofie optiku (měřeno ve věku 6 a 4,5 let), první symptomy se objevily u obou v 9. měsíci věku, jednalo se o psychomotorické zpoždění u 6letého pacienta a křeče u 4,5 letého pacienta. 6-letý pacient měl lehkou hypotonii, ataxii a funkčně byl na úrovni 2,5letého dítěte. U 4-letého pacienta byla zmíněna pouze lehká psychomotorická retardace. Tato mutace převládá u pacientů nežidovského původu, viz. kap. 1.1.1. Mutace byla navíc identifikována i u pacientů s těžkým klinickým průběhem nemoci. Vzhledem k přítomnosti mutace u obou forem choroby dochází Shaag a kol. (1995) k závěru, že klinický průběh onemocnění u pacientů s touto mutací není výsledkem molekulární heterogenity.

1.1.7.2 Patogenita mutace u probanda

Vzhledem k zaměření této bakalářské práce na konkrétního jedince (probanda) s lehkou formou nemoci Canavanové, je podstatné uvést jeho konkrétní variace mutací a dosavadní výklad jejich patogenity, pokud existuje.

U probanda byly molekulárně genetickou analýzou ASPA genu prokázány následující variace:

- 637 A>G v exonu 5 způsobující záměnu lysinu za glutamát na 213. pozici (K213E);
- 820 G>A v exonu 6 způsobující záměnu glycinu za arginin na 274. pozici (G274R);
- 693 C>T v exonu 5, aminokyselinový zbytek tyrozinu se na 231. pozici nemění (Y231=), přičemž tato substituce je popsána v databázi jednonukleotidových polymorfismů (dále jen SNP databáze) jako polymorfismus;
- 744+142 C>T v intronu 5, jedná se o substituci popsanou v SNP databázi jako polymorfismus;

- 139 C>A, lokalizace 3'UTR (nepřekládaná oblast na 3' konci mRNA), jde o substituci popsanou v SNP databázi jako polymorfismus. (Hrubá, 2014)

Variace 820 G>A, tj. mutace G274R byla poprvé popsána u tureckého pacienta s typickým průběhem, tj. těžkou formou choroby Canavanové. První známky nemoci, axiální hypotonie, se u něj objevily ve 3 měsících věku, do 1. narozenin se rozvinula ataxie a dysmetrie. (Shaag, 1995; Hrubá, 2014)

Dále byla popsána variace 740 A>G v exonu 6 způsobující stejnou záměnu glycinu za arginin na 274. pozici (tj. mutaci G274R) jako variace 820 G>A, a to u čtyřech sourozenců pákistánského původu. Všichni pacienti ve věku 8, 11, 15 a 19 let měli mírnou až těžkou mentální retardaci, makrocefalii, středně těžké postižení zraku, problémy s příjmem potravy, středně těžkou svalovou slabost a u dvou z nich byla diagnostikována epilepsie. Klinický průběh v jejich případech poukazuje na mírný až těžký průběh nemoci. (Hussain et al., 2012; Hrubá, 2014)

Patogenitu variací 820 G>A a 637 A>G popsal i Tacke a kol. (2005) u řeckého pacienta s mírnými fenotypovými projevy choroby Canavanové. Během prvních měsíců života se objevila hypotonie s poruchou vzpřimování hlavy a mírnou makrocefalií. Ve věku 11 měsíců měl diagnostikovanou epilepsii, psychomotorický vývoj byl pomalý, ale progresivní. Ve čtyřech letech chodil s oporou, vyjadřoval se jednoslovně a rozuměl jednoduchým otázkám ve dvou jazycích. Vzhledem k předchozímu případu tureckého pacienta, u kterého byla mutace G274R popsána jako patogenní s těžkým klinickým průběhem, rozvinul Tacke a kol. (2005) teorii o protektivním účinku mutace K213E ve spojitosti s mutací G274R, díky kterému se u řeckého pacienta projeví mírné fenotypové projevy onemocnění.

Hypotézu o protektivním účinku K213E ovšem nepotvrzuje ve své studii Hershfield a kol. (2007). Naopak pomocí tří-dimenzionálního homologního modelu aspartoacylázy poukazuje na to, že dvojitá mutace K213E/G274R vykazuje totožné výsledky (téměř úplnou absenci ASPA proteinu) stejně jako samostatná mutace G274R. Oproti tomu mutace K213R samostatně vykazuje stejný profil aktivity aspartoacylázy jako je v běžné populaci. Z tohoto vyplývá, že K213E nehraje ve spojení s G274R protektivní roli určující lehký fenotypový projev choroby Canavanové, a je spíše polymorfismem s velmi nízkou frekvencí než patogenní záměnou. (Hrubá, 2014)

Struktura ASPA proteinu s variací K213E byla dále vyhodnocena v projektu Fakulty informatiky na Technické univerzitě v Mnichově, kde potvrdili, že K213E nemá

vliv na strukturu proteinu, a pravděpodobně není patogenní mutací způsobující chorobu Canavanové (Hrubá, 2014).

1.2. Komplexní rehabilitace u metabolických onemocnění

Rehabilitace je široce používaný pojem jak mezi odbornou, tak laickou veřejností, kterému je přisuzována řada významů.

Světová zdravotnická organizace (World Health Organization, WHO) definovala v roce 1969 rehabilitaci jako: „kombinované a koordinované využití lékařských, sociálních, výchovných a pracovních prostředků pro výcvik a znovuzískání co možná nejvyššího stupně funkční schopnosti“. V roce 1981 svou definici rozšířila následovně: „rehabilitace obsahuje všechny prostředky směřující ke zmenšení tlaku, který způsobuje disabilita a následný handicap, a usiluje o společenské začlenění jedince“. (Kolář et. al., 2009)

1.2.1 Ucelená rehabilitace

Pro rehabilitaci osob s disabilitou se užívá pojem komplexní, respektive ucelená rehabilitace, která je definována jako vzájemně propojený koordinovaný a cílený proces, jehož základním smyslem je v maximální možné míře minimalizovat přímé i nepřímé důsledky disability jednotlivců s cílem jejich optimálního zapojení do společnosti (Kolář et al., 2009).

Dle charakteru prostředků a postupů, které jsou při rehabilitaci využívány, je možné rehabilitaci dle Koláře a kol. (2009) rozčlenit do následujících oblastí:

- léčebná rehabilitace – je neoddělitelnou součástí zdravotní péče a představuje komplex rehabilitačních, diagnostických, terapeutických a organizačních postupů, které si kladou za cíl maximální funkční zdatnost jedince;
- sociální rehabilitace – proces, ve kterém se jedinec zaměřuje na dosažení samostatnosti, soběstačnosti a nezávislosti za účelem maximálně možné úrovně jeho sociálního začlenění;
- pedagogická rehabilitace – soubor specifických podpůrných pedagogických opatření zaměřených na podporu vzdělání osob s disabilitou;

- pracovní rehabilitace – nástroj podpory zaměstnávání osob s disabilitou zaměřující se na získání a udržení vhodného zaměstnání těchto osob.

1.2.2 Neurodegenerativní onemocnění

Neurodegenerativní choroby se řadí pod neurologická onemocnění. Z hlediska jejich prognózy spadají pod onemocnění s trvalou progresí. Jsou charakteristické progradujícím zánikem neuronů různých oblastí centrální i periferní nervové soustavy. Mohou být postiženy různé oblasti, např. mozková kůra, bazální ganglia, kmen, mozeček, mícha i periferní nervy. Degenerativní proces může najednou zasáhnout i více systémů. Klinické symptomy jsou u jednotlivých onemocnění velmi pestré a různorodé. V souvislosti s degenerativními pochody se tak hovoří o etiologicky různých skupinách onemocnění. Degeneraci podléhají nervová vlákna i buňky po ischemickém, zánětlivém i traumatickém poškození či při různých metabolických poruchách. (Ambler, 2002; Kolář et al., 2009; Varsik et al., 2002)

1.2.3 Metabolická onemocnění

Díky rozvoji a novým poznatkům z oblastí molekulární biologie a zejména genetiky se podařilo objasnit molekulární mechanismy některých neurodegenerativních nemocí. V důsledku tohoto pokroku je řada chorob, které byly původně řazeny pod neurodegenerativní onemocnění, definována nyní jednoznačně enzymatickým defektem jako onemocnění metabolická, resp. neurometabolická. (Ambler, 2002; Nevšímalová, 2014; Varsik et al., 2002)

Metabolická onemocnění představují velmi heterogenní skupinu vzácných onemocnění se závažným až infaustním průběhem. Kauzální léčba je známa pouze u části z nich, přičemž u některých onemocnění je limitována zejména na počáteční stádia nemoci, a proto hraje důležitou roli včasná diagnostika. (Kožich & Zeman, 2014; Nevšímalová, 2014)

1.2.3.1 Leukodystrofie – terminologie a klinický obraz

V rámci vzácných metabolických onemocnění lze vyčlenit skupinu leukodystrofií. Leukodystrofie jsou považovány za dědičné leukoencefalopatie

(onemocnění mající vliv na bílou hmotu centrální nervové soustavy). Leukodystrofie představují skupinu progredujících chorob, které postihují metabolismus myelinových vláken bílé hmoty centrálního nervového systému s nebo bez zahrnutí myelinu periferní nervové soustavy. (Kolníková & Sýkora, 2014; Vanderver et al., 2014)

Klinické příznaky leukodystrofií vzhledem k postižení bílé hmoty mozkové obvykle zahrnují motorickou oblast, která se manifestuje hypotonií v časném dětství s progresí do spasticity. To se projevuje různým stupněm motorického postižení od spastické diparézy až po spastickou kvadruplézii. Motorické postižení s velkou pravděpodobností naruší i některé životní funkce, např. polykání, žvýkání, případně dýchání. Dalšími symptomy, které se liší dle nemoci, zahrnují extrapyramidové příznaky jako dystonie, dyskineze či ataxie, mohou se objevit epileptické záchvaty a zpoždění v kognitivním vývoji. (Vanderver et al., 2014)

1.2.3.2 Komplexní rehabilitace u leukodystrofií

Kauzální terapie většiny leukodystrofií není známá, zásadní roli zde hraje symptomaticky zaměřená komplexní léčba a péče. Péče o tyto pacienty klade nároky na řadu odborníků – neurology (dětské i dospělé), klinické genetiky, biochemiky a molekulární biology, pediatry, psychiatry a psychology, protetiky, ortopedy, sociální pracovníky, logopedy, ergoterapeuty a fyzioterapeuty, internisty, nutriční poradce, radiology a někdy i neurochirurgy. (Nevšímalová, 2014; Vanderver et al., 2014)

Svou nezastupitelnou roli v rámci celostní terapie má komplexní rehabilitace, která se zaměřuje především na dominantní příznaky, které se liší dle jednotlivých onemocnění.

Nezbytnou součástí je adekvátní sociální péče zprostředkující zapojení jedince s disabilitou do života, případně zapojení i jeho rodinných příslušníků a pomoc příslušných patientských organizací. U dětských pacientů zastává tuto úlohu raná péče. Raná péče je terénní, příp. ambulantní forma služby poskytovaná dítěti a jeho rodičům do 7 let věku dítěte, které je zdravotně postižené, nebo je jeho vývoj ohrožen v důsledku nepříznivého zdravotního stavu. Je poskytována zdarma středisky rané péče s cílem podporovat rodinu a vývoj dítěte s ohledem na jeho specifické potřeby. (Nevšímalová, 2014)

V pedagogické rovině jde o obecný záměr podpořit vzdělání osob s disabilitou. Výchovu a vzdělání dětí s disabilitou zajišťují v současné době speciální školy (tj. školy

samostatně zřízené pro tyto žáky) a dále běžné školy (tzv. školy hlavního vzdělávacího proudu) prostřednictvím individuální integrace nebo v rámci speciálně zřízených tříd, což představuje formu skupinové integrace. Podpůrné služby poskytují poradenská a jiná školská zařízení, např. pedagogicko-psychologické poradny nebo speciálně pedagogická centra. (MŠMT, c2018)

Kvůli závažnému až infaustnímu průběhu leukodystrofií je diskutabilní zařazení pracovní rehabilitace. Pro cílovou skupinu, již se tato bakalářská práce týká, není z hlediska dosaženého vývojového stádia relevantní.

Vzhledem k nepříznivému progradujícímu vývoji zdravotního stavu jedinců s leukodystrofiemi a podobností vývoje s neurodegenerativními chorobami, kam byly před objasněním molekulárních mechanismů leukodystrofie zařazovány, lze říci, že je léčebná rehabilitace v mnoha ohledech pro tyto skupiny nemocí obdobná.

Na poli léčebné rehabilitace je snaha zpomalit progresivní charakter nemoci, ovlivnit bolesti a s využitím všech léčebných prostředků zachovat co nejdéle soběstačnost a nezávislost pacienta. Východiskem terapie není diagnóza, ale funkční projevy nemoci. Léčebnou rehabilitaci lze dle Koláře a kol. (2009) rozdělit na dvě oblasti:

- profylaxi sekundárních poškození (např. dekubitů, kontraktur apod.);
- ovlivnění funkčního deficitu, a to jak v oblasti motoriky a kognice, tak u symbolických funkcí.

Kolář a kol. (2009) řadí k prostředkům léčebné rehabilitaci např.:

- ergoterapii – „profesi, která prostřednictvím smysluplného zaměstnávání usiluje o zachování a využívání schopností jedince potřebných pro zvládání běžných denních, pracovních, zájmových a rekreačních činností u osob jakéhokoli věku s různým typem postižení (fyzickým, smyslovým, psychickým, mentálním nebo sociálním znevýhodněním)“ (ČAE, 2015);
- fyzioterapii – obor zaměřený na diagnostiku a terapii funkčních poruch pohybového systému, jehož cílem je prostřednictvím pohybu a dalších fyzioterapeutických postupů ovlivnit funkce ostatních systémů (UNIFY ČR, 2005);
- ortotiku – cílenou na kompenzaci funkčních poruch plynoucích z daného onemocnění (např. strukturální změny měkkých tkání a svalového systému, příp. vývojové poruchy skeletu);
- logopedii – zabývající se studiem a léčbou poruch komunikačních dovedností;
- neuropsychologii – zkoumající vztahy mezi poškozením mozku a chováním;

- kreativní terapie (arteterapii, muzikoterapii, taneční terapii atd.) – léčebné postupy, které využívají při rehabilitaci různé techniky jako výtvarný projev, hudbu, tanec;
- animoterapie (hipoterapii, canisterapii, felinoterapii, ...) – léčebné metody využívající spolupráce člověka se zvířetem.

1.3. Ergoterapie u leukodystrofií

Cílem ergoterapie je pomoci mimo jiné osobám, které v důsledku onemocnění mají obtíže v provádění každodenních činností. V popředí stojí snaha o maximální soběstačnost, a to jak v běžných denních činnostech, tak i v pracovních záležitostech i volnočasových aktivitách. Jak již bylo zmíněno výše v kapitole 1.2.3.2, hlavním terapeutickým prostředkem v podpoře soběstačnosti je smysluplná činnost, která je volena dle individuálních potřeb, situace a v závislosti na sociální roli každého jedince. (ČAE, 2015)

Leukodystrofie jsou vzácná závažná onemocnění neurodegenerativního charakteru, ergoterapie jako součást komplexní rehabilitace v jejich případě hraje nezastupitelnou roli v zachování co nejvyšší míry soběstačnosti vzhledem k povaze nemoci. V důsledku převládajícího progredujícího neurodegenerativního charakteru těchto nemocí jsou veškerá doporučení soustředěna pouze na paliativní a ošetrovatelskou léčbu. Literatura doporučující využití vhodných prostředků, resp. postupů, poradenství v oblasti ergoterapie prakticky neexistuje. Je tedy nezbytné zhodnotit individuální funkční dovednosti jedince s leukodystrofií, posoudit jeho situaci a momentální roli, a v závislosti na jeho potřebách cíleně zaměřit ergoterapeutickou intervenci.

Významnou částí práce ergoterapeuta bude jistě doporučení vhodných kompenzačních a technických pomůcek včetně jejich nácviku, poradenství v oblasti adaptace a úprav domácího prostředí, instruktáže a doporučení v otázkách prevence vzniku komplikací u imobilních pacientů.

K dosažení co nejvyššího efektu ergoterapie je potřeba nastavit proces ergoterapeutické intervence v ranných fázích nemoci, což v případě většiny leukodystrofií znamená ranné dětské období. Terapeutickým prostředkem ergoterapie je v tomto případě hra, která je běžnou součástí dětského života. Hra jako prostředek může být využita různými způsoby. Dle Šajtarové (2009) ji lze zaprvé pojmout jako kondiční

prvek terapie zejména v zařízeních kolektivního typu, např. stacionářích apod. Další možností je zacílit hru na osvojování nových dovedností, resp. udržení již stávajících. V neposlední řadě je při hře potřeba myslet i na potřebu adaptace prostředí nebo užití kompenzačních pomůcek zejména u dětí s disabilitou.

Příklad konkrétní ergoterapeutické intervence u jedince s leukodystrofií je uveden v praktické části bakalářské práce v kapitole 2.3.

2 PRAKTICKÁ ČÁST

2.1. Cíle práce

Pro praktickou část bakalářské práce byly zvoleny následující cíle:

- provést komparaci probanda se zdravým vrstevníkem pomocí diagnostiky dítěte předškolního věku dle Bednářové & Šmardové (2015);
- v závislosti na výsledcích komparace a ergoterapeutického vyšetření stanovit cíle, krátkodobý a dlouhodobý ergoterapeutický plán;
- vytvořit komplexní přehled rehabilitace u lehké formy choroby Canavanové u konkrétního dítěte (probanda) s důrazem na ergoterapeutickou intervenci.

2.2. Metodologie

Praktická část bakalářské práce je věnována případové studii. Případová studie je prvkem kvalitativních metod výzkumu. Jde v ní o detailní zkoumání jednoho či několika málo případů, vyznačuje se sběrem velkého množství dat o úzce zaměřeném předmětu zkoumání. (Hendl, 2008)

Případová studie je v této práci zpracována ve formě kazuistiky obohacené o prvky komparace probanda a jeho vrstevníka. Jde v ní o podrobné zkoumání charakteristik zvoleného případu. Snahou je zachytit složitost případu a znázornit vztahy v jejich celistvosti. Myšlenkou, která za tímto přístupem stojí, je, že pomocí důkladného prozkoumání jednoho případu lze porozumět jiným obdobným případům. (Hendl, 2008)

2.2.1 Cílová skupina

Cílovou skupinu představuje dítě s lehkou formou Morbus Canavan. Jedná se o chlapce v předškolním věku, a to 5 let, aktuálně navštěvující zařízení předškolního vzdělávání – Mateřskou školu speciální, Štíbrova 20, Praha 8. Chlapci byla diagnostikována lehká forma nemoci Canavanové krátce po jeho prvních narozeninách.

Pro komparaci probanda v rámci diagnostiky dovedností a schopností dětí předškolního věku byl vybrán zdravý vrstevník. Výběr vrstevníka pro porovnání byl

zvolen s ohledem na jeho věk (stejná věková kategorie jako proband) a jeho fyziologický psychomotorický vývoj. Vrstevník (chlapec), se kterým bude prováděna komparace, je probandův kamarád, se kterým tráví čas v rámci dětského kolektivu, a to zejména v období letních prázdnin a víkendů od jara do podzimu.

2.2.2 Metody sběru dat

Metody sběru dat využité v rámci práce odrážejí rozsáhlou potřebu poznatků a informací v návaznosti na stanovené cíle.

Základní techniky použité při sběru dat zahrnovaly zkoumání dokumentace, a to jak lékařské (klinická vyšetření, zprávy z rehabilitačních a lázeňských pobytů, dokumentace z průběhu ergoterapeutických terapií), tak i v rámci předškolního vzdělávání (zprávy speciálního pedagoga a logopeda). Dále bylo zvoleno pozorování probanda a jeho vrstevníka v přirozeném prostředí i při uměle navozených situacích. Nedílnou součástí byly také konzultace se členy multidisciplinárního týmu (zejména s fyzioterapeutkou Mgr. Kateřinou Čapkovou, která má chlapce v péči od jeho 1,5 roku) a rozhovor s rodinným příslušníkem probandova současníka. V neposlední řadě byla v rámci kazuistiky odebrána detailní anamnéza a provedena řada vyšetření, která jsou součástí kineziologického rozboru. Pro dokreslení celkového obrazu byla uskutečněna diagnostika dítěte předškolního věku dle Bednářové & Šmardové (2015), informace získané z Short Sensory Profile (standardizovaného testu pro hodnocení poruch senzorické informace) vyhodnoceného v rámci ergoterapie ve Fakultní nemocnici Motol a psychologická vyšetření probanda z let 2016 a 2018. Jednotlivá vyšetření, hodnocení a diagnostika jsou detailněji popsány níže v této kapitole. Informace a data získaná výše uvedenými metodami jsou obsažena v kapitole 2.3.

Vzhledem k dostupnosti probanda v rámci rodiny probíhal sběr dat v dlouhém časovém intervalu, a to od ledna 2014 do března 2018 (období od zjištění onemocnění do současnosti). Diagnostika dle Bednářové & Šmardové a její hodnocení u obou chlapců proběhly v únoru 2018.

Pro dosažení stanovených cílů bakalářské práce a komplexní pohled na problematiku dítěte s lehkou formou onemocnění byla zvolena následující hodnocení a vyšetření: hodnocení postavy aspekcí, lokální vyšetření palpací, antropometrické ukazatele, vyšetření rozsahu pohybů, funkční vyšetření horních končetin, hodnocení

všedních denních činností, Short Sensory Profile, hodnocení kognitivních funkcí, GMFM a diagnostika dítěte předškolního věku dle Bednářové & Šmardové (2015).

Hodnocení postavy aspekci

Jedním ze specifických znaků člověka je vzpřímená postava. Její vývoj probíhá od narození po celou dobu života. Je ovlivněna celou řadou faktorů. Způsob držení těla a pohyby mohou být např. ovlivněny jakýmkoliv onemocněním (vrozeným i získaným), ale i psychickým stavem. Existují různé způsoby, jak držení těla vyšetřit a hodnotit. Jedním z nich je aspekce, neboli vyšetření zrakem, které se provádí ze tří stran: zezadu, zepředu, zboku, přičemž vyšetřující postupuje systematicky, a to směrem kaudálním nebo kraniálním. Jedince lze zkoumat v klidu, jde tedy o vyšetření statické, nebo v pohybu, což představuje vyšetření dynamické. (Haladová & Nechvátalová, 2010).

Vyšetření a hodnocení postavy aspekci bylo u probanda provedeno u přirozeného pohybového stereotypu, v polohách, které proband zvládne zaujmout a v dopomocných pohybových aktivitách.

Lokální vyšetření palpaci

Diagnostikou prostřednictvím palpace, jinak též pohmatem, lze vyšetřit jednotlivé vrstvy tkáně (kůži, podkožní vazivo i svaly) v závislosti na síle tlaku, který vyšetřující vyvine (Haladová & Nechvátalová, 2010).

Antropometrické vyšetření

Hodnoty základních tělesných charakteristik dětí a dospívajících jsou důležitým parametrem a ukazatelem posouzení zdravotního a výživového stavu jedinců. Hodnocení růstu a rozpoznání odchylek při vývoji ve srovnání s předpokládanými hodnotami v běžné populaci může poukázat na výskyt vážnějšího onemocnění, chybných výživových návyků či jiných problémů. K posouzení, zda vývoj tělesných charakteristik dítěte odpovídá jeho věku, a zda jsou tyto parametry ve vzájemné rovnováze, slouží referenční údaje pro danou populaci. V České republice jsou k tomuto účelu využívány růstové (percentilové) grafy, které byly konstruovány na základě celostátních antropologických výzkumů v roce 1991 a 2001. (Vignerová et al., 2006)

Vzhledem ke klinickému obrazu nemoci Canavanové, konkrétně makrocefalii, byly vybrány pouze některé růstové, resp. antropometrické ukazatele, na kterých je demonstrován vývoj obvodu hlavy v čase, a některé růstové ukazatele sledované

v dětském věku ve vztahu k běžné populaci pro doplnění celkového obrazu probandova vývoje. Tyto údaje jsou pro časové srovnání doplněny údaji z růstových grafů, konkrétně příslušným percentilem odpovídající věku a danému ukazateli.

Vyšetření rozsahu pohybů

Existují různé způsoby, jak měřit rozsah pohybu v kloubu. Pro optimální výsledek měření je vhodné vyšetřit jak aktivní, tak pasivní rozsah pohybu. (Krivošíková, 2011)

Měření rozsahu pohybů proběhlo vizuálně odhadem, a to jak u dolních, tak i u horních končetin, přičemž aktivní pohyby byly předvedeny pouze u pohybů horních končetin, neboť proband odmítl dále spolupracovat.

Funkční vyšetření horních končetin

Funkční vyšetření horních končetin bylo z převážné části provedeno orientačně z důvodu věku probanda a jeho neochoty spolupracovat. Vyšetřovány byly následující oblasti: dominance, anatomická konfigurace, držení, taxie, diadochokineze, reflexy, svalová síla, čití a jemná motorika se zaměřením na úchopy. Grafomotorika bude rozebrána v rámci diagnostiky dle Bednářové & Šmardové (2015) v kap. 2.3.4. V průběhu ergoterapie ve Fakultní nemocnici Motol proběhla v únoru 2018 standardizovaná hodnocení jemné motoriky – Nine-Hole Peg Test a Box & Block Test, která jsou součástí funkčního vyšetření. Díky normám, které poskytují tato hodnocení, lze zjistit u vyšetřovaného důležité informace a následně je využít v klinické praxi pro vhodnou intervenci (Jongbloed-Pereboom et al., 2013).

Nine-Hole Peg Test (“devítikolíkový test”) posuzuje jemnou zručnost prstů ve smyslu schopnosti manipulace s předmětem za jednotku času, nehodnotí však kvalitu provedeného úchopu. Úkolem testovaného je umístit 9 kolíčků do otvorů v ploše a následně je opět vyjmout, přičemž je měřen celkový čas. Test je proveden postupně dominantní a následně nedominantní rukou, měření času je pro každou ruku zvlášť. Výsledky testu lze porovnat s normami publikovanými v řadě studií dle věkové kategorie, pohlaví a dominance ruky testovaného. Pro účely srovnání v této bakalářské práci byla vybrána nejnovější studie Wanga a kol. (2015) pro věkovou kategorii 5 let a mužské pohlaví. Rozdílné hodnoty norem v jiných studiích, např. Poole a kol. (2005) nebo Smith a kol. (2000) nevykazují po potřeby srovnání probanda signifikantní rozdíl.

Box & Block Test se využívá k hodnocení hrubé manuální zručnosti ve stejném smyslu jako Nine-Hole Peg Test. Úkolem je přesunout za časový interval 60 sekund

postupně co nejvíce kostek z jednoho boxu do druhého, odděleného přepážkou. Test je proveden dominantní i nedominantní rukou, čas se měří zvlášť. Výsledky lze srovnat dle věkové kategorie, pohlaví a dominance s normou uvedenou ve studii Jongbloed-Pereboom a kol. (2013). Pro účely srovnání byla vybrána věková kategorie 5 let a mužské pohlaví.

Hodnocení všedních denních činností

Hodnocení všedních denních činností (Activities of Daily Living - ADL) bylo rozděleno na personální (pADL) a instrumentální (iADL). V rámci pADL byly sledovány následující položky: stravování, oblékání, osobní hygiena, koupání, kontinence moči, kontinence stolice, použití toalety, mobilita. U iADL byl sledován zejména úklid. Jednotlivé položky byly hodnoceny jednak z hlediska stupně samostatnosti (provede samostatně, potřebuje pomoc, neprovede), doplněné v případě potřeby o typ asistence (fyzická, slovní, dohled) a o slovní komentář pro komplexní pohled. Některé položky ADL jsou podrobněji rozebrány při srovnání probanda a jeho vrstevníka v rámci diagnostiky dítěte předškolního věku v kap. 2.3.42.3.3.

Short Sensory Profile (SSP)

Jak uvádí Davis a kol. (2013), SSP je 38 položkový dotazník pro pečující osoby ke zhodnocení poruch sensorického zpracování u dětí od 3 do 10 let. Jednotlivé položky jsou rozděleny do sedmi skupin a hodnoceny na 5 bodové stupnici. Vyšetřovaný může dosáhnout v jednotlivých kategoriích následující skóre:

- fyziologická odpověď;
- pravděpodobná odchylka (ve smyslu lehkých obtíží vyšetřovaného v dané oblasti oproti fyziologickému průběhu);
- jednoznačná odchylka pro danou modalitu.

Souhrnné skóre je celkově nejlepším indikátorem sensorické poruchy. Je potřeba si uvědomit, že u neurologických onemocnění může sensorická porucha pramenit z podstaty onemocnění.

Kognitivní funkce

Poruchy kognitivních funkcí jsou různého původu, jedním z důvodů může být i neurologické onemocnění. Důsledky poruch kognitivních funkcí představují v různé míře obtíže při provádění běžných denních činností. (Krivošíková, 2011)

Vzhledem ke komunikačním schopnostem klienta bylo provedeno hodnocení kognitivních funkcí orientačně metodou pozorování při běžném denním režimu a následně doplněno informacemi z psychologických vyšetření probanda z let 2016 a 2018.

Gross Motor Function Measure

GMFM je standardizovaný vyšetřovací nástroj sestavený k hodnocení a měření změn hrubé motoriky v čase u dětí s dětskou mozkovou obrnou. I když diagnóza probanda neodpovídá oblasti použití testu, byl tento nástroj využit k hodnocení úrovně hrubé motoriky, neboť specifický test na hodnocení hrubé motoriky u leukodystrofií neexistuje. Podporujícím faktorem zvolení GMFM jako testujícího nástroje byl i fakt, že byl zvolen jako validní hodnotící nástroj v některých klinických studiích (viz. kap. **Error! eference source not found.**) týkajících se nemoci Canavanové.

GMFM spočívá v hodnocení samostatné hybnosti v 5 různých polohách:

- leh a otáčení;
- sed;
- plazení a lezení po kolenou;
- stoj;
- chůze, běh a poskoky.

Posouzení jednotlivých položek v rámci výše jmenovaných poloh je hodnoceno co do kvantity (tedy množství splněných úkolů) než do kvality, se kterou dítě aktivitu provádí. Jednotlivé položky jsou zpracovány na škále od 0 do 3 bodů, dle stupně zvládnutí. Úkoly jsou navrženy tak, že by je mělo splnit 5 leté dítě s normální schopností hrubé motoriky.

Hodnocení GMFM má být provedeno nejprve bez použití obuvi, pomůcek či ortéz. Pokud jedinec pomůcky používá, lze opakovat vyšetření i s nimi. Vzhledem k tomu, že proband využívá ortézy a chodítko, byla poslední oblast – chůze, běh a poskoky – vyšetřena nejprve bez a následně pak s kompenzačními pomůckami.

Diagnostika dítěte předškolního věku

Pro srovnání vývoje probanda a jeho vrstevníka byla vybrána publicace Diagnostika dítěte předškolního věku od autorek Bednářové & Šmardové (2015). Cílovou skupinou, na kterou se publikace orientuje, je populace předškolních dětí ve věku od 3 do 6 let, v této věkové kategorii se nachází i oba chlapci (v době testování bylo probandovi 5 let,

vrstevníkovi 4 roky 8 měsíců). Kniha je zaměřena na sledování a rozvoj následujících oblastí:

- motoriky a grafomotoriky;
- zrakového vnímání vč. paměti;
- sluchového vnímání vč. paměti;
- vnímání prostoru;
- vnímání času;
- základních matematických představ;
- řeči a myšlení;
- sociálních dovedností;
- sebeobsluhy (ve smyslu samostatnosti);
- hry.

U jednotlivých položek z daných skupin je uvedena věková hranice, resp. věkové rozmezí, které naznačuje, jak by měl vývoj dítěte přibližně probíhat, a co by měl být jedinec v určitém věku schopen zvládnout. Stupeň rozvoje je hodnocen na škále:

- nezvládá – činnost není splněna ani s podporou;
- zvládá s dopomocí – dítě potřebuje ke splnění úkolu dopomoc, větší podporu od dospělého (např. opakovaná vysvětlení, delší zácvik);
- zvládá samostatně – úkol je po vysvětlení správně splněn.

Stanovení věkových hranic, dovedností a schopností vychází z průřezových vývojových řad (zejména informace, v kolika letech by mělo dojít k upevnění dílčích dovedností) a bylo koncipováno na základě dlouholeté poradenské činnosti autorek. Nepředstavuje však dogma, neboť každé dítě je individualita a odchylky v dosažení určitých dovedností a schopností nemusí nutně znamenat vážné opoždění dítěte.

2.3. Kazuistika

Proband: muž

Věk: 5 let (2013)

Diagnóza: E888 – Jiné určené poruchy metabolismu (Nemoc Canavanové)

2.3.1 Anamnéza

Osobní anamnéza:

- ze II. fyziologické gravidity, porod spontánní, indukovaný v 40+3 týdnu kvůli gestičnímu diabetu matky – bez komplikací, matka léčena v těhotenství pro boreliózu a Haemophilus infl. – Duomox, Apgar skóre: 10-10-10;
- od 3. měsíce opožděná vertikalizace ramenního pletence oproti starší sestře, od 6. měsíce rehabilitace (Vojtova metoda reflexní lokomoce - VRL) na žádost rodičů;
- v 8. měsíci neurologické vyšetření v Českých Budějovicích – konstatována motorická retardace – doporučeno pokračovat v rehabilitaci, následná rehabilitace bez výraznějšího efektu;
- v 12/2013 molekulárně genetické vyšetření v Ústavu dědičných a metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy (dále jen VFN a 1. LF UK); 01/2014 diagnostikována nemoc Canavanové, doporučena komplexní rehabilitace;
- observace:
 - oftalmologicky sledován na Oční klinice VFN a 1. LF UK u MUDr. Michalíčkové pro strabismus, hypermetropii;
 - neurologie – MUDr. Jahnová ve Fakultní nemocnici Královské Vinohrady (vč. elektroencefalografie);
 - genetika – MUDr. Jahnová v Ústavu dědičných a metabolických poruch VFN a 1. LF UK;
 - logopedie – Mgr. Lenka Němečková v Mateřské škole speciální (Štíbrova, Praha 8);
 - rehabilitace – MUDr. Dyrhonová ve Fakultní nemocnici v Motole (FN Motol);

- nemocnost: časté zahlenění (cca 1 x za měsíc), časté infekce horních cest dýchacích (1 x dva měsíce), 03/2016 – varicella, 09/2016 – cystitis acuta;
- tendence k obstipaci – hospitalizace 09/2016 (obstipatio chron.) - glycerinové čípky dle potřeby, klyzma (1 x týdně);
- permanentně zvýšená salivace;
- operace: 0;
- úrazy:
 - 07/2013 – pád z rozložené postýlky – povrchové poranění ve vlasaté části – bez komplikací;
 - 02/2015 – vulnus contusolacerum menti – sutura;
 - 04/2015 – vulnus lacerum regio supercili l. sin. – sutura;
 - 08/2017 – vulnus lacerum capiti – sutura.

Rodinná anamnéza: matka zdráva (brýle – myopie), otec zdrav (brýle – myopie, v dětství alergie na prach a jarní pyly, mírná skolióza – neléčena), sestra (6 let) zdráva, bratr (2 roky) zdrav.

Sociální anamnéza: proband žije s rodiči a sourocenci v bytě v 5. patře bytového komplexu s výtahem. ZTP/P od 03/2014 (příspěvek na péči I. stupně od 03/2014 do 12/2015, příspěvek na péči III. stupně od 01/2016 do 04/2017; od 05/2017 až dosud příspěvek na péči IV. stupně).

Školní anamnéza: Mateřská škola speciální, Štíbrova 20, Praha 8 (od 02/2016 do 06/2016 – 2 x týdně, od 09/2016 až dosud – úplná docházka 5 dní v týdnu).

Farmakologická anamnéza: parafinový olej (20 ml x 1 týdně – per rectum ve formě klyzmatu, glycerinové čípky dle potřeby.

Alergologická anamnéza: SINE

Kompenzační pomůcky:

- brýle – korekce strabismu (okluzor na 4 hodiny denně na levé oko) a hypermetropie (3 dioptrie na obou očích);
- ortopedické vložky – používány od 03/2016;

- léčebné končetinové ortézy (dále jen ortézy) na dolní končetiny – používány od 11/2016 pouze pro vertikalizaci v rámci rehabilitace – kompenzace everzního postavení nohou;
- chodítka od 03/2016 pro motivaci k samostatné chůzi;
- mechanický vozík od 09/2017 pro přepravu v exteriéru.

2.3.2 Kineziologický rozbor

2.3.2.1 Hodnocení postavy aspektů

Aspekce u přirozeného pohybového stereotypu (lez, stoupání, stoj, chůze podél nábytku)

- proband se pohybuje převážně ležením (v poloze na čtyřech), kdy ovšem nestřídá dolní končetiny (DKK), ale přitahuje je současně pod břicho s dosednutím na paty, po verbálním upozornění střídat umí a na omezenou dobu (dokud je sledován) vydrží střídat;
- při střídání dolních končetin v rámci ležení dochází k široké opěrné bázi o kolena a lateroflexi dolního trupu, objevuje se everzní postavení nohou, zřetelněji na pravé dolní končetině (PDK);
- pro hraní s hračkami využívá pozici tzv. W-sedu (sed mezi patami), případně vysokého kleku:
 - ve W-sedu dochází k občasnému (cca v 30 %) everznímu postavení nohy na PDK, při volném jednání (na základě verbálního upozornění) vyrovnaní do správného postavení;
 - ve vysokém kleku je patrná široká opěrná baze o kolena a everzní postavení obou nohou;
 - horní končetiny (HKK) jsou při hře v rámci trupu osamostatněné, u vysokého kleku nutná opora o jednu horní končetinu, případně jinou část těla;
- zvládne samostatný stoj u opory s nárokem přes šermíře:
 - bez verbálního upozornění provedeno přitahem za horní končetiny, jinak zvládne i s oporou o HKK;
 - preference nároku pomocí PDK (není-li upozorněn), nášlap výrazně přes vnitřní hranu se špičkou ven, při srovnání DKK je rozložení váhy výrazně více na vnitřních hranách plosek nohou;

- při nároku přes levou dolní končetinu (LDK) nášlap na cca 70 % plošky nohy, při srovnání DKK je rozložení váhy na ploškách celkově lepší než u nášlapu pomocí PDK (zatížení vnitřních hran není tak výrazné);
 - ve stoji je PDK dominantnější, je zde více váhy;
 - celkově ve stoji dochází k hyperextenzi kolen a zatížení vnitřních hran plosek nohy a menší aktivitě laterálních stabilizátorů pánve;
 - dominuje tendence ke stabilizaci stoje pomocí extenze v krční páteři (záklonem);
- do samostatného stoje bez opory se nepouští, ale zvládne chůzi podél nábytku na obě dvě strany s uvolněním horní končetiny (nevyhledává ji), u LDK větší tendence v chůzi našlapovat na vnitřní hranu než u PDK;
 - při aspekci za použití ortéz ve stoji s oporou je celkově větší aktivita laterálních stabilizátorů pánve a spodního břicha;
 - zvládne samostatný stoj s ortézami cca 8 vteřin (při fyzioterapii);
 - celkově je pro probanda obtížná iniciace pohybu, stejně jako reakce na ztrátu rovnováhy (převládá aktivita fázického svalstva, zatímco posturální zaostává).

Aspekce postavy v polohách (leh, sed, stoj)

A) Leh na zádech

- hlava je symetricky v ose trupu, nedochází k extenzi v krční páteři;
- horní končetiny jsou flektovány v loketním kloubu (cca 10° flexe), dlaně vzhůru;
- výrazná elevace horních žebér a disfunkce bránice, dominuje hrudní typ dýchání (aktivován střední sektor hrudníku);
- lehká rotace pánve po směru hodinových ručiček;
- PDK v zevní rotaci v kyčelním kloubu, LDK ve vnitřní rotaci v kyčelním kloubu.

B) Sed

- probandem vybrána samostatně pozice šikmého sedu, provedena kvalitativně správně;
- při sedu s nataženými DKK před tělem dochází k výraznějšímu zatížení pravého sedacího hrbolu, LDK je ve vnitřní rotaci v kyčelním kloubu, kompenzační rotace trupu doleva;

C) Stoj (s dopomocí – opora o HKK)

- **pohled zředu:**
 - oslabené ústní dno;

- hlava v ose trupu, ale není fyziologické postavení krční páteře (extenční – záklon nebo flekční postavení – nadměrný předklon, střídá) – oslabeny hluboké flexory krku;
 - trup je symetrický;
 - ochablá břišní stěna;
 - hyperextenze v kolenních kloubech;
 - everzní postavení nohou – výrazné zatížení vnitřních hran plosek obou nohou (více vlevo);
- **pohled zezadu:**
 - hlava v ose trupu, ale není fyziologické postavení krční páteře (viz výše)
 - lopatky symetrické při opoře;
 - pánev symetrická;
 - **pohled z boku:**
 - hlava v ose trupu, není fyziologické postavení krční páteře (viz výše);
 - anteverze pánve, chybí dorzální naklopení pánve v oblasti kosti křížové (tj. kyfóza křížové kosti).

Aspekce v dopomocných pohybových dovednostech (chůze s dopomocí)

- chůze s manuálním vedením nebo v chodítku;
- ruce mají tendenci k úchopu spíše než k opoře;
- extenční postavení páteře (v chodítku riziko pádu vzad bez kontroly), při navedení do opory se postavení srovná;
- bez použití ortéz je chůze nestabilní, ale kroky stejně dlouhé, dochází k rekurvaci kolen, došlap výrazně na vnitřní hrany plosek nohou (everzní postavení);
- při chůzi s ortézami dojde k vyrovnaní everzního postavení nohou, lepší aktivace stabilizátorů pánve, větší stabilita, celkové zlepšení stereotypu chůze.

2.3.2.2 Lokální vyšetření postavy palpací

Při vyšetření pohmatem byly hodnoceny následující oblasti:

- barva i teplota kůže přiměřená;
- žádné známky otoku;
- jizvy po suturách nebolestivé, posunlivé;

- celkově snížený svalový tonus, tendence k normotonii akrálně na horních končetinách;
- hypotonické ústní dno (zvýšená salivace);
- oblast břišní stěny palpačně tvrdá, ale je to dáno spíše omezenou průchodností trávicího traktu, celkově má břišní stěna tendenci k hypotonii;
- větší turgor u vnitřního kotníku obou DKK (v důsledku everzního postavení nohou).

2.3.2.3 Antropometrické vyšetření

Tabulka č. 2.1 Antropometrické údaje

věk	délka v lehu/výška ve stoji (cm)	percentil	hmotnost (kg)	percentil	obvod hlavy (cm)	percentil
novorozenec	53,00	82	3,85	87	38,50	100
6 týdnů	56,00	43	5,00	76	39,00	75
3 měsíce	61,00	37	6,30	69	41,00	61
6 měsíců	67,50	32	7,35	25	43,50	46
1 rok	76,00	39	9,00	11	46,30	37
18 měsíců	81,00	27	9,80	5	48,00	47
3 roky	89,00	1	12,80	7	51,00	72
5 let	100,00	0	16,60	11	52,50	76

Dle vybraných antropometrických údajů je zjevné, že proband nedosahuje v oblasti výšky ani hmotnosti optimálních hodnot, a pohybuje se v případě výšky zcela mimo a v případě hmotnosti u dolní hranice referenčních údajů pro jeho věkovou skupinu. Oproti tomu u obvodu hlavy by se naopak na základě posledních dvou měření ze 3. a 5. roku mohlo zdát, že dochází k postupnému nástupu makrocefalie jako jednomu z příznaků onemocnění Canavanové.

2.3.2.4 Vyšetření rozsahu pohybů

Horní končetiny

- orientační vyšetření aktivních i pasivních rozsahů pohybů:
- **ramenní kloub**
 - aktivně flexe, extenze, abdukce a addukce bez omezení na obou horních končetinách;

- omezena vnitřní rotace obou HKK (při pokusu dát ruce za záda provedena pouze s předklonem trupu)
- omezena elevace obou HKK cca nad 145° a zevní rotace (při pokusu dát ruce v týl ruce položeny na čelo)
- pasivně jsou všechny pohyby bez omezení a v plném rozsahu;
- **loketní kloub**
 - aktivně flexe, extenze, pronace bez omezení na obou HKK;
 - omezena supinace obou HKK – aktivně zvládne pouze pozice mezi středním postavením a supinací;
 - pasivně jsou všechny pohyby bez omezení a v plném rozsahu;
- **klouby zápěstí**
 - aktivně dorzální a palmární flexe bez omezení na obou HKK,
 - nezvládne aktivně ulnární ani radiální dukce na obou HKK;
 - pasivně jsou všechny pohyby bez omezení a v plném rozsahu;
- **klouby prstů**
 - aktivně flexe a extenze bez omezení na obou HKK;
 - vážne opozice palce vůči ostatním prstům (neúplná vůči 2. prstu, neprovedena u 3. – 5. prstu na obou horních končetinách);
 - pasivně jsou všechny pohyby bez omezení a v plném rozsahu.

Dolní končetiny

- orientační vyšetření pasivních rozsahů pohybů;
- **kyčelní kloub:**
 - u PDK – flexe, extenze, addukce, zevní rotace bez omezení a v plném rozsahu, abdukce a vnitřní rotace hypermobilní;
 - u LDK – flexe, extenze, abdukce, zevní rotace bez omezení a v plném rozsahu, addukce omezenější o cca 5°, vnitřní rotace hypermobilní;
- **kolenní kloub**
 - u obou dolních končetin – flexe a extenze bez omezení a v plném rozsahu;
- **hlezenní kloub**
 - PDK – plantární flexe bez omezení a v plném rozsahu, omezena dorzální flexe (cca 80°), při dorzální flexi přítomna excesivní everze chodidla (nad fyziologickou normu);

- LDK – plantární flexe bez omezení a v plném rozsahu, dorzální flexe bez omezení, při dorzální flexi přítomna excesivní everze chodidla (nad fyziologickou normu).

2.3.2.5 Funkční vyšetření horních končetin

- **dominance** – pravá horní končetina (PHK);
- **anatomická konfigurace** – končetiny symetrické, nejsou patrné žádné deformity;
- **držení** – obě končetiny ve fyziologickém postavení;
- **taxe** – přítomnost třesu v průběhu pohybu obou HKK, problematické zacílení přesného pohybu, výsledné zacílení nepřesné (odchylka v průměru 1 cm) u obou horních končetin;
- **diadochokineze** – nebylo možné vyšetřit, proband nespolupracoval;
- **vyšetření reflexů** (bicipitový, tricipitový, brachioradiální, reflex flexorů prstů) – všechny reflexy výbavné na obou HKK, u levé horní končetiny (LHK) výbavnost ve vyšší intenzitě ve srovnání s PHK;
- **svalová síla** – vyšetřeno orientačně:
 - vyšetření proximálních svalových skupin při elevaci loktů nad horizontálu – nízká svalová síla obou HKK (nepodařilo se zvednout lokte nad horizontálu bez dopomoci);
 - vyšetření distálních svalových skupin současným stiskem obou rukou – nízká svalová síla obou HKK v porovnání s vrstevníkem obdobného věku;
- **čítí** – pozorována reakce na nociceptivní podněty na obou HKK, další složky čítí nebylo možné vyšetřit, proband nespolupracoval;
- **hodnocení jemné motoriky**: zhoršená koordinace pohybů horních končetin v případě, že není přítomna zraková kontrola, všechny úchopy provedeny v pomalejším tempu, u všech úchopů přítomen třes ve fázi přiblížení, pokud není podepřen loket, resp. celé předloktí; vyšetřeny byly následující typy úchopů:
 - a) bidigitální úchopy (Pfeiffer, 2001 podle Krivošíkové, 2011)
 - pinzetový – na LHK i PHK zvládne motoricky, ale zápěstí je v cca 15° palmární flexi), funkční provedení u obou horních končetin bez komplikací;
 - nehtový – na obou HKK provede motoricky i funkčně;

- mincový – na LHK i PHK neprovede motoricky, provede funkční alternativní pinzetový úchop na obou horních končetinách;
 - cigaretový – na obou HKK neprovede motoricky ani funkčně;
- b) pluridigitální úchopy:
- tužkový – na LHK neprovede motoricky, provede funkční alternativní pěstičkový úchop, tužka následně přesunuta do pravé ruky, na PHK neprovede motoricky, funkčně provede pinzetový úchop (palec a ukazovák, ostatní prsty flektovány v dlani, zápěstí v cca 20° palmární flexi, křečovité držení psací pomůcky u obou horních končetin);
 - špetkový – na LHK zvládne motoricky, ale zápěstí je v cca v 15° palmární flexi, celkově je úchop funkční (využívá palec, ukazovák a prostředník, ostatní prsty volné), na PHK neprovede motoricky, končetina v cca v 15° palmární flexi v zápěstí, funkčně použije pinzetový úchop pomocí palce a ukazováku, ostatní prsty flektovány v dlani;
- c) dlaňové úchopy:
- válcový – zvládne motoricky i funkčně na obou HKK;
 - kulový – zvládne motoricky i funkčně na obou HKK;
- d) dynamické úchopy:
- nůžkový – nezvládne motoricky ani funkčně na žádné horní končetině;
 - rozprašovač – zvládne motoricky na obou horních končetinách, funkčně snížená svalová síla, proband nedokázal domáčknout rozprašovač, i když pohyb provedl na obou HKK;
- e) antigravitační úchopy:
- miska – nezvládne motoricky, ani funkčně na žádné horní končetině (dlaně nejsou zcela supinovány, prsty roztaženy do vějíře);
 - háček – zvládne motoricky i funkčně na obou HKK;
- **standardizovaná hodnocení jemné motoriky:**
- a) Nine Hole Peg Test:
- PHK – 165 s – dominantní ruka – norma v rozmezí od 30,8 s do 33,4 s;
 - LHK – 197 s – nedominantní ruka – norma v rozmezí od 35,5 s o 39 s;
- b) Box and Block Test:
- PHK – 12 kostek/minutu – dominantní ruka – norma v rozmezí 27 - 56 kostek/minutu);

- LHK – 12 kostek/minutu – nedominantní ruka – norma v rozmezí 21 – 47 kostek/minutu).

2.3.2.6 Hodnocení běžných denních aktivit

Personální všední denní činnosti

- **stravování (najedení, napití)**
 - jídlo s dopomocí - částečně samostatně lžící, ideálně spíše hustší konzistence a kousky (polévka vytéká, neboť se místy objevuje třes při zacílení do úst), strava musí být nakrájena na kousky/sousta – nezvládne si rozkrájet sám, v závislosti na konzistenci se mohou objevit obtíže při nabírání soust na lžici – dopomáhá si druhou rukou, je potřeba dokrmit (fyzická asistence);
 - pití zvládá z běžného hrnečku samostatně (hrnek maximálně plný do 2/3, jinak se objeví třes a dochází k vylití tekutiny);
- **oblékání** – s dopomocí, nutná slovní asistence ohledně určení správného pořadí oblečení, nutná fyzická dopomoc při oblékání a svlékání (problematické zipy, přetahování přes hlavu, svlékání rukávů, oblékání a svlékání kalhot, zouvání bot), úplná asistence při obouvání bot, navlékání ponožek a při manipulaci s knoflíky;
- **koupání** – neprovede, nutná fyzická asistence druhé osoby;
- **osobní hygiena** – s dopomocí, nutný dohled druhé osoby při mytí rukou z důvodu nestability ve stoji (ve smyslu jištění) a také kontrola kvality umytí rukou, čištění zubů samostatně neprovede;
- **kontinence moči** – inkontinentní (pleny), snaha o použití WC ze strany rodičů a pedagogů v rámci mateřské školy (vysazován);
- **kontinence stolice** – inkontinentní (pleny), problémy se zácpou (klyzma 1 x týdně, vysazován);
- **použití WC** – samostatně neprovede, vysazován viz výše;
- **mobilita** – s dopomocí – samostatně zvládá přesun lůžko-židle, v domácím prostředí se přesouvá pomocí lezení po čtyřech, pro trénink chůze využívá chodítko (pouze pod dohledem kvůli riziku pádu a na krátké vzdálenosti - cca 100 metrů – z důvodu únavy a časové náročnosti), v exteriéru používá kočárek/mechanický vozík – je vozen, mechanický vozík ovládá jen na krátké

vzdálenosti (ujede 20 metrů ve velmi pomalém tempu, momentálně jezdí sám pouze v interiéru doma).

Instrumentální všední denní činnosti

- na vyzvání zvládá úklid hraček a psacích potřeb nebo bot do botníku;
- v rámci mateřské školy zvládá úklid hraček, pomůcek a pyžama po odpoledním spánku;
- snaha o přípravu oblečení na následující den (nutná fyzická dopomoc);

2.3.2.7 Short Sensory Profile

Tabulka č. 2.2 Short Sensory Profile

Oblast	dosažený počet bodů/maximální počet bodů	Hodnocení
Taktilní vnímání	31/35	fyziologická odpověď
Chuťové/čichové vnímání	14/20	pravděpodobná odchylka
Citlivost k pohybu	10/15	jednoznačná odchylka
Porucha senzorické registrace/vyhledávání podnětů	26/35	pravděpodobná odchylka
Sluchová filtrace	28/30	fyziologická odpověď
Slabost	24/30	pravděpodobná odchylka
Zrakové/sluchové vnímání	23/25	fyziologická odpověď
CELKOVÉ SKÓRE	156/190	fyziologická odpověď

Nízké skóre v oblasti citlivosti k pohybu (zejména u položek strach z pádu a nesnášenlivost aktivit hlavou dolů) značí zvýšenou citlivost, což ukazuje na poruchu vestibulárního ústrojí resp. jeho hypersenzitivitu.

Bodové skóre v oblasti chuťového/čichového vnímání je těsně za hranicí fyziologické odpovědi, proband má obtíže s teplotou jídla a tekutin (nesnese hodně teplé, preference vlažné až studené teploty), což značí zvýšenou citlivost (hypersenzitivitu) v orální oblasti.

Z hodnocení poruch senzorické registrace/vyhledávání podnětů, kde je opět skóre těsně za hranicí fyziologické odpovědi, je patrná zvýšená pozornost (senzitivita) v případě zašpinění obličeje a rukou, příležitostně vyhledává dotyky lidí a předmětů a nosí pokroucené oblečení. Spolu s hodnocením v oblasti slabosti to může svědčit o snížené propriocepci.

Celkové skóre 156 bodů je na dolní hranici normy fyziologické odpovědi (norma 190 – 155).

2.3.2.8 Hodnocení kognitivních funkcí

Kognitivní funkce byly pozorovány v rámci běžného denního režimu probanda.

Řeč není zásadně rozvinuta, aktivní slovní zásoba neodpovídá věku, chlapec zvládne aktivně komunikovat pouze několika málo slovy – máma, táta, bába, jo, ne, ham, aho(j), hají, Káka a ViVi (označení pro sourozence), Hou (označení psa). Verbální vyjádření však nevyhledává, preferuje neverbální složky komunikace (mimiku, ukazování, zatahání), na vyzvání zverbalizuje komunikaci, pokud aktivně ovládá dané slovo. Dokáže napodobit zvuk zvířat v případě, že je spojen s obrázkovou, resp. reálnou ukázkou – např. bū, bé, haf. Ovládá aktivně několik znaků do řeči – znak pro toaletu, pití a kreslení. V domácím prostředí se převážně dorozumívá ukazováním pomocí uzavřených otázek (s odpovědí ano, ne) od tazatele a znaků do řeči.

Porozumění základním naučeným pokynům je bez problémů (např. umýt si ruce, obléknout se, jít k jídlu, spát ve školce, jít na procházku, cvičit atd.), chlapec je schopný při těchto činnostech spolupracovat, resp. ví, co se bude dít. Pokud je dán výběr z více možností (např. při jídle mezi Lipánkem a jogurtem), musí mu být obě alternativy ukázány. Někdy se zdá, že rozumí verbálním pokynům, neboť reaguje ano/ne, ale v zápětí při provedení činnosti/akce se ukáže, že neporozuměl. Kladná odpověď u něj závisí na stylu, jakým tazatel mluví (pozitivně, s úsměvem), i když nemusí rozumět otázce (např.: otázka „Jdeme cvičit Vojtovku?“ byla s nadšením odsouhlasena, byť následná reakce, po zjištění, co souhlas obnášel, byla zamítavá). Potřebuje názornou či věcnou podporu, osvědčila se vizualizace pomocí obrázků či ukázky činnosti. V rámci mateřské školy jsou jako doplněk komunikace při nastavení školkového režimu využívány symboly z programu BOARDMAKER, kterým chlapec bez komplikací rozumí.

Pozornost kolísavá. Pokud je chlapec zabrán do nějaké činnosti, která ho zajímá (např. hra s modelínou, pískem, kreslení, duplo), dokáže se jí věnovat bez přerušení, aniž by ho rozrušovaly vnější vlivy jako hluk typu rádio, televize, mluvení ostatních lidí, pohyb v jeho okolí apod. Naopak v případě sebesycení, oblékání a dalších sebeobslužných činností je chlapec vyrušen i sebemenším pohybem, zvukem ze svého okolí, pozornost je pak nasměrována pryč od těchto činností (často pozoruje, co se děje v okolí) a vyžaduje verbální (i taktilní) upozornění pro návrat.

Proband je orientován místem, rozpoznává známá místa z jeho okolí, např. svou vlastní školku, školu, kterou navštěvuje jeho sestra, park, kam se pravidelně chodí venčit pes, stáj, kde dojíždí na hipoterapii atd. Rozeznává i osoby, se kterými přichází běžně do styku.

Chlapec si pamatuje často hrané písně a říkanky (upozorní na ně, pokud je slyší např. v rádiu) a zvládne je doplnit motorickým projevem, který je s nimi spojen (např. při písni „Tluče bubeníček“ napodobí bubnování). Obecně k zapamatování postupu (souslednosti více dějů jdoucích za sebou – např. při svlékání) potřebuje časté opakování (verbální i motorické), aby byl schopen si postup zapamatovat.

Hodnocení kognitivních funkcí je dále doplněno závěry z psychologických vyšetření.

Psychologické vyšetření (09/2016) – Dětská psychologická ambulance

V době vyšetření byl proband ve věku 3 let a 8 měsíců. Z vyšetření vyplývá výrazné vývojové opoždění, mentální vývojový index pod 50, což odpovídá přibližně výkonu dítěte starého 1 rok a 8 měsíců. Dle slov vyšetřující lékařky si lze tento mentální vývojový index přestavit přibližně jako středně těžký stupeň mentální retardace. Proband působil během vyšetření spokojeně, sociálně a emočně velmi kladně imponoval, což mohlo vést nezávislého pozorovatele k nadhodnocujícím úvahám.

Psychologické vyšetření (01/2018) – Speciálně pedagogické centrum

Psychologické vyšetření bylo provedeno v chlapcových 5 letech. Závěr vyšetření zněl: výrazné opoždění motorického, řečového i mentálního vývoje, stav kognitivních výkonů vykazuje pásmo středně těžké mentální retardace, vyšetřovaný nemluví.

2.3.2.9 Závěr a doporučení

5-letý chlapec s diagnózou nemoci Canavanové (relativně mírnější průběh ve srovnání s klasickou těžkou formou) je ve všech personálních všedních denních činnostech závislý na fyzické dopomoci druhé osoby, největší míra dopomoci je poskytována při pohybu v exteriéru, provádění osobní hygieny a oblékání. V exteriéru je přepravován v dětském kočáře nebo na mechanickém vozíku, který sám neovládá. Mechanický vozík zvládne ovládat na vzdálenost 20 metrů, pravděpodobně z důvodu nízké svalové síly a nízké frekvence možnosti nácviku. Řeč zásadně nerozvinuta, hoch

aktivně komunikuje pouze cca 10 slovy typu máma, táta, bába, jo, ne apod., využívá tři znaky do řeči, jinak se dorozumívá ukazováním. Porozumění jednoduchým úkonům bez problémů. U složitějších větných spojení je potřeba vizualizace pomocí obrázku nebo předvedení činnosti. Dle psychologických vyšetření z 3. a 5. roku vykazuje pásmo středně těžké mentální retardace. Je velmi pozitivní, společenský, ochotný ke spolupráci, pokud je dobře motivován. Doporučuji nácvik oblékání a svlékání, vysazování na toaletu, pokračovat v tréninku chůze, zahájit trénink jízdy na vozíku v exteriéru a vyzkoušet možnosti alternativní komunikace a případně zajistit potřebné kompenzační pomůcky.

2.3.3 Gross Motor Function Measure

V poloze vleže a otáčení dosáhl proband skóre 92 %, z čehož vyplývá, že v polohách vleže na břiše, na zádech a při otáčení nemá s hrubou motorikou zásadní problém. Jedinou položkou, díky které nedosáhl v této oblasti plného počtu bodů, je úkol, kdy měl v lehu na zádech zvednout samostatně hlavu na 45°. Flexi krku sice naznačil, ale hlavu nezvedl, což značí pro velké oslabení flexorů krku.

Při úkolech v poloze vsedě zvládl proband získat 52 bodů z 60, což odpovídá téměř 87% úspěšnosti. Zásadní problém v této oblasti pro něj představoval úkon, kdy se z polohy na zádech měl natočit na pravý, resp. levý bok, a posadit se. Proband se zvládne z polohy na zádech přetočit rovnou na břicho a z této polohy se následně posazuje, což se ovšem vymyká bodovacímu systému, a tak za tyto položky získal 0 bodů.

V oblasti, kde se hodnotilo plazení a lezení po kolenou, dosáhl proband opět poměrně vysokého skóre – 36 bodů z 42 možných, tj. cca 86 %. Body ztratil za úkony, které měly být provedeny bez opory rukou ve vysokém kleku, kde již oporu potřebuje.

Při úkolech ve stoji měl proband značné problémy, výsledek 11 bodů z 29 představoval pouhou 28% úspěšnost. Nízké bodové skóre pramení z neschopnosti stabilního stoje bez opory rukou, který byl v řadě úkolů podmínkou.

V poslední hodnocené oblasti – chůze, běh a skoky – získal proband bez použití kompenzačních pomůcek pouhých 11 bodů ze 72 možných, tj. 15 %. Body zvládl získat pouze za chůzi na velmi krátkou vzdálenost (max 10 kroků) s oporou, v ostatních případech bez opory nedosáhl žádného bodu. Při použití kompenzačních pomůcek, tj. ortéz a chodítka, dosáhl již 26 bodů, tedy 36% úspěšnosti, a to díky tomu, že mohl využít oporu obou rukou při chůzi v chodítku.

2.3.4 Diagnostika dítěte předškolního věku – srovnání proband x vrstevník

V této kapitole jsou uvedeny srovnávací tabulky výkonů probanda a vrstevníka v jednotlivých oblastech uvedených v kap. 2.2.2.

Popisek „věková hranice“ znamená nejvyšší věkovou hranici, kterou jedinec v dané kategorii dosáhl samostatně, resp. s dopomocí (v případě probanda i nedosáhl, ale nižší věková hranice, které by mohl dosáhnout, již nebyla zahrnuta v diagnostice). Škála stupně rozvoje jednotlivých dovedností je popsána písmeny:

- N – nezvládá;
- D – zvládá s dopomocí;
- S – zvládá samostatně.

Pod každou tabulkou je doplněn komentář k nejvýznamnějším položkám. V přílohách č. 4 – 11 jsou uvedeny kompletní záznamové archy, kde jsou viditelné jednotlivé položky z diagnostiky.

Motorika, grafomotorika, kresba

Tabulka č. 2.3 Motorika, grafomotorika, kresba

oblast	PROBAND				VRSTEVNÍK			
	věková hranice	N	D	S	věková hranice	N	D	S
hrubá motorika	3	X			6			X
jemná motorika	3-4			X	5			X
hmatové vnímání	5		X		5-6			X
spontánní kresba	2			X	5-6		X	
grafomotorické prvky	3	X			4-5			X
vizuomotorika	4	X			6		X	

Z tabulky 2.3 vyplývá, že výkon vrstevníka odpovídá jeho věku, v řadě oblastí dokonce zvládá dovednosti spadající do vyšší věkové kategorie. Pro informaci je v přílohách č. 1 a 2 uvedena fotodokumentace grafomotorických prvků a spontánní kresby.

Proband má oproti tomu značné nedostatky zejména v oblasti hrubé motoriky, grafomotoriky a vizuomotoriky, kdy jeho výkony nejsou odpovídající ani nejmenší nastavené věkové hranici. Výkon v ostatních oblastech je různorodý, a pokud hodnotíme dle míry samostatnosti, tak v jemné motorice je přibližně na úrovni 3-4 letého dítěte s tím,

že činnosti (navlékání korálků, vkládání kolíčků) provedl samostatně, ale v poměrně dlouhém časovém intervalu z důvodu třesu a nekvalitně provedených úchopů). Spontánní kresba je na úrovni 2 letého dítěte, kdy produkuje pouze čáranice (viz fotodokumentace v příloze č. 3 ukazující nápodobu grafomotorických prvků), nicméně kreslení je jedna z jeho oblíbených činností. Nejlepšího výkonu dosáhl proband v oblasti taktilní percepce, kdy s dopomocí zvládá hmatem odlišit různé materiály (vyzkoušen písek, fazole, mouka, sušené šípky, sušený květ heřmánku, rýže), což odpovídá jeho věku.

Součástí diagnostiky v této oblasti bylo i hodnocení návyků při kreslení, kdy současník probanda zvládl bez problémů tužkový úchop, pohyb po papíře vycházel převážně ze zápěstí (místy došlo k vyvrácení zápěstí), občas se objevilo křečovitě držení a nadměrný tlak, ale ve většině případů byly linie plynulé. Proband tužkový úchop nezvládá, místo něj v rámci kresby využívá pinzetový úchop, pohyb vychází převážně z velkých kloubů ruky, zápěstí je téměř permanentně v cca 20° palmární flexi, což znesnadňuje kresbu. Je přítomné křečovitě držení a linie jsou kostrbaté.

V neposlední řadě se v oblasti motoriky zjišťovala vyhraněnost, resp. nevyhraněnost laterality oka a ruky. V tomto případě jsou oba chlapci ve svém věku již víceméně vyhranění praváci jak v případě ruky, tak oka.

Zrakové vnímání a paměť

Tabulka č. 2.4 Zrakové vnímání, paměť

oblast	PROBAND				VRSTEVNÍK			
	věková hranice	N	D	S	věková hranice	N	D	S
barva	5			X	6		X	
figura a pozadí	3,5			X	6		X	
zrakové rozlišení	3,5		X		5			X
část a celek	3-3,5			X	5		X	
zraková paměť	4		X		5-6		X	
pohyby očí na řádku	5	X			5,5-6			X

Jak ukazují výsledky v oblasti zrakového vnímání, výkon vrstevníka se pohybuje ve vyšších věkových hranicích než odpovídá jeho věku, pokud má k dispozici určitou míru dopomoci. Při samostatném provedení je jeho výkon odpovídající až lehce nadprůměrný k jeho věku.

V probandově případě je oslabena schopnost pohybovat očima po řádku, oční pohyb není plynulý, vážne disociace pohybu. V případě vnímání barev lze říci, že svým výkonem odpovídá věkové hranici, kam spadá, nicméně je potřeba upozornit, že vzhledem k tomu, že proband nemluví, nemohlo být testováno pojmenování barev, výsledky tak odrážejí jeho schopnost barvy přiřadit a ukázat. V ostatních položkách odpovídá svými schopnostmi výkonu 3,5 – 4 letého dítěte.

Vnímání prostoru a prostorové představy

Tabulka č. 2.5 Vnímání prostoru, prostorové představy

oblast	vnímání prostoru, pojmy	
	PROBAND	VRSTEVNÍK
věková hranice	3	4-5
N (nezvládá)		
ukáže v prostoru, na sobě		X
ukáže na formátu	X	X
pojmenuje		X

V rámci vnímání prostoru se ve škále hodnocení kromě výše zmíněných objevují ještě „ukáže v prostoru, na sobě“, „ukáže na formátu“ a „pojmenuje“. Nejjednodušší je pro dítě ukázat v prostoru, resp. na vlastní osobě, obtížnější je již práce s obrázkem (formátem), a nejobtížnější je pojmenování.

V prostorových představách je výkon vrstevníka odpovídající jeho věkové skupině, přičemž zvládá ukázat, pojmenovat a používá v běžné řeči pojmy: nahoře, dole, předložkové vazby (na, do, v, za, nad, pod, vedle, mezi), porovnává níže, výše, vpředu, vzadu, daleko, blízko, první, poslední, uprostřed, prostřední, předposlední, a dokáže se orientovat ve svém okolí a orientaci popsat.

Vnímání prostoru u probanda odpovídá zhruba úrovni 3 letého dítěte, kdy zvládne rozlišit pojmy nahoře a dole. Hodnocení této oblasti je nicméně velmi obtížné, neboť se zdá, že proband dostatečně neporozuměl dalšímu zadání (ani opakovaně), což může být dáno úrovní jeho intelektu. Vzhledem k jeho komunikačním dovednostem nebyl chlapec schopen pojmenování.

Vnímání času

Tabulka č. 2.6 Vnímání času

oblast	vnímání času	
	PROBAND	VRSTEVNÍK
věková hranice	4-5	5-6
N		
D (ukáže na obrázku)	X	X
S (aktivně používá)		

Při vnímání času se hodnotí dopomoc ve smyslu, že jedinec ukáže aktivity pomocí obrázku, což znamená, že nezvládne samostatně odpovědět např. na otázku: „Co děláme ráno?“, ale je schopen vybrat z předložených obrázků činnosti typické pro ranní aktivity (tj. čištění zubů, snídane, apod.).

Výkon vrstevníka se opět pohybuje ve vyšších věkových hranicích, než je jeho kalendářní věk, a to v případě, že ukazuje aktivity pomocí obrázků, tedy s jistou mírou dopomoci. Při samostatném provedení je jeho výkon odpovídající jeho věku.

V probandově případě se jedná spíše o podprůměrný výkon, který může být částečně dán i neschopností verbálně se vyjádřit, což je nutná podmínka nejvyššího skóre (tj. provést úkol samostatně). Z nabízených úkolů zvládl přiléhavě vybrat pouze činnosti obvyklé pro ranní a večerní aktivity, v případě dopoledních a odpoledních aktivit měl již velké obtíže.

Řeč

Tabulka č. 2.7 Řeč

oblast	PROBAND				VRSTEVNÍK			
	věková hranice	N	D	S	věková hranice	N	D	S
lexikálně-sémantická rovina	4		X		5-6			X
morfologicko-syntaktická rovina	3	X			5-6		X	
pragmatická rovina	3	X			5-6		X	
prvky neverbální komunikace	4-5		X		4-5			X
foneticko-fonologická rovina	3-4	X			4-5		X	

Vrstevník v oblasti řeči celkově dosáhl na svůj věk nadprůměrných výsledků, drobné obtíže má pouze v oblasti artikulační obratnosti, kdy občas ve slově nevysloví hlásky „k“ a/nebo „r“, pokud se nachází uprostřed slova.

U probanda je verbální komunikace v podstatě nerozvinuta, aktivně používá v mluvené řeči pouze několik málo slov, z toho důvodu je ve většině oblastí hodnocen „nezvládá“, výjimkou je navázání očního kontaktu jako prvku neverbální komunikace, kdy po upozornění tento kontakt naváže, a to např. při loučení. V rámci lexikálně-sémantické roviny, která představuje také pasivní slovník dítěte, tedy porozumění řeči, by se dalo říci, že zvládá některé úkony odpovídající 4 letému dítěti, ale pouze ty, kdy se nemusí slovně vyjadřovat a pouze při nich přiřazuje vzájemně obrázky.

Sluchové vnímání a paměť

Tabulka č. 2.8 Sluchové vnímání, paměť

oblast	PROBAND				VRSTEVNÍK			
	věková hranice	N	D	S	věková hranice	N	D	S
naslouchání	4			X	4			X
sluchové rozlišování	4		X		5-5,5		X	
sluchová paměť	3	X			6		X	
sluchová analýza a syntéza	4	X			5		X	
vnímání rytmu	4	X			4			X

Při samostatném provedení úkolů dosahuje vrstevník v průměru očekávaných výsledků jako jedinci jeho věku, s dopomocí dokonce odpovídá u sluchové diferenciaci, paměti, analýzy a syntézy vyšší věkové hranici.

U probanda je v této oblasti limitujícím faktorem jeho řečový projev a schopnost porozumět instrukcím. Bez komplikací zvládl samostatně položky v rámci naslouchání jako lokalizaci zvuku, rozeznání předmětů dle zvuku, pozná známou píseň dle melodie a zvládne naslouchat krátké pohádky. V rámci sluchové diferenciaci byl schopen rozeznat podobná slova lišící se změnou hlásky (např. bota x nota, hodinky x holinky) a lišící se změnou samohlásky (kapr x kopr, perník x parník), a to za předpokladu, že měl k dispozici obrázky, pomocí nichž vybíral odpověď (tj. zvládl s dopomocí). V oblastech sluchové paměti, analýzy, syntézy a vnímání rytmu, kde bylo potřeba řečového projevu,

resp. vytleskávání slabik, napodobení rytmu apod., nebyl schopen splnit žádnou z položek.

Základní matematické představy

Tabulka č. 2.9 Základní matematické představy

oblast	PROBAND				VRSTEVNÍK			
	věková hranice	N	D	S	věková hranice	N	D	S
porovnávání, pojmy, vztahy	3,5		X		5-5,5		X	
třídění, tvoření skupin	5-5,5		X		5,5		X	
řazení	4,5		X		5			X
množství	3	X			5-6		X	
tvary	3	X			5,5-6			X

V oblasti matematických představ dosahuje vrstevník na svůj věk nadprůměrných výsledků.

Probandovi se podařilo zaujmout u položek, kde docházelo ke třídění a tvoření skupin, příčku odpovídající jeho věkové kategorii, tj. 5-5,5 roku. Zvládl roztřídit a vytvořit skupiny dle druhu (jídlo versus hračky), dle barvy, dle velikosti, dle tvaru, a rozeznal ve skupině nesmyslný objekt. Jelikož to ovšem nedokázal formulovat verbálně, byl hodnocen na škále „s dopomocí“. V rámci řazení je hodnocen jako 4,5 leté dítě, nicméně je toto hodnocení pouze na základě jednoho splněného úkolu, což nemusí zcela odpovídat skutečným dovednostem. Oblast porovnávání v tomto ohledu podává reálnější obraz a dosažení věkové hranice 3,5 roku je odpovídající, chlapec zvládl srovnávat pojmy jako jsou malý x velký, krátký x dlouhý, nízký x vysoký apod. V dalších oblastech, kdy se jednalo o počítání množství a rozeznávání tvarů (kruh, čtverec, atd.) nebyl vůbec úspěšný.

Sociální dovednosti

Tabulka č. 2.10 Sociální dovednosti

oblast	sociální dovednosti	
	PROBAND	VRSTEVNÍK
věková hranice	4-5	5-6
N		
D	X	X
S		

V osvojování základních sociálních dovedností jsou oba chlapci na vysoké úrovni. Vrstevník si již zvládl osvojit řadu návyků typičtějších pro starší děti než je on. Proband je také v rámci sociálního chování a osvojování dovedností velmi vnímavý a věková hranice 4-5 let je dosažena u většiny položek pro ni uváděných.

Hra

Tabulka č. 2.11 Hra

oblast	hra	
	PROBAND	VRSTEVNÍK
věková hranice	3-4	5-6
N		
D	X	X
S		

V herních aktivitách dosahuje vrstevník opět nadprůměrného hodnocení, osvojil si dokonce dovednosti typičtější pro starší děti, např. nemá problém vyrovnat se s prohrou, je při hrách iniciativní a akceptuje pravidla hry.

Probandova hra je v průměru na úrovni 3-4 letého dítěte, do určité míry může být tento výsledek ovlivněn starším i mladším sourozencem, kteří ho do svých her přibírají, a tak se u něj objevují i např. hry s převleky, a ve velké oblibě má také všechny rukodělné činnosti, v rámci předškolního vzdělávání navštěvuje například kroužek keramiky.

Sebeobsluha (samostatnost)

Tabulka č. 2.12 Sebeobsluha

oblast	PROBAND				VRSTEVNÍK			
	věková hranice	N	D	S	věková hranice	N	D	S
hygiena	2,5-3		X		5-6			X
umývání	3,5-4		X		5-6		X	
oblékání	3-4		X		6		X	
stolování	3		X		6		X	

Vrstevník je v oblasti sebeobslužných činností celkově na svůj věk samostatný, s dopomocí zvládá i řadu náročnějších úkonů typických pro starší děti.

Proband je v rámci sebeobsluhy závislý na dopomoci další osoby, a to ve všech oblastech. Nejlepší hodnocení dosáhl v oblasti umývání, kde je přibližně na úrovni 3,5 – 4 letého dítěte, které si zvládne namydřit, opláchnout a utřít ruce, umýt obličej a učí se samo si čistit zuby. Při oblékání se snaží dopomáhat, jeho schopnost odpovídá 3 - 4 letému dítěti. Obtíže v této oblasti jsou spíše motorického rázu, neboť např. rozezná veškeré své oblečení, což je dovednost přisuzovaná 5 letému dítěti, a snaží se i o zapínání zipu. V rámci stolování jsou jeho dovednosti nevyrovnané, v průměru je tedy na úrovni 3 letého dítěte, používá spíše lžici, a v řadě případů musí být dokrmen, nicméně zvládá např. během celého jídla sedět u stolu nebo se snaží doplnit pití ze zásobníku, přičemž tyto schopnosti jsou přisuzovány 4 letým dětem. Nejhůře dopadla oblast hygieny, která se týká použití toalety, kdy musí být upozorněn, resp. jsou pokusy o vysazování na ni, ale chlapec je zatím plně inkontinentní a používá kompenzační pomůcky (pleny).

2.3.5 Psychomotorický vývoj probanda

Psychomotorický vývoj probanda byl nerovnoměrný a značně zpomalený:

- **v 5. měsíci** – poloha na břiše („pase koně“) – nekvalitní kontrola hlavy (záklon), brouká si, reaktivní úsměv přítomný;
- **v 9. měsíci** – přetáčí se ze zad na břicho, jednotlivé slabiky;
- **od 10. měsíce** – plazí se (asymetricky);
- **v 15 měsících** – plazí se s oporou o kolena a lokty (zkřížený model), odlehčí břicho nad podložku, krátce klek s oporou o HKK;

- **v 19 měsících** – pohybuje se v prostoru v kleku – opora o HKK a kolena, pánev padá na hýždě, sed s hýžděmi mezi paty – „W“ sed, vysoký klek s oporou o HKK, nemluví;
- **ve 2 letech** – leze, v lezení padají hýždě na paty, preferuje „W“ sed (v něm stabilní), zvládne vysoký klek, z vysokého kleku přes nárok dolní končetiny do stoje, ve stoji se opírá o hrudník, zvládne uvolnit jednu horní končetinu a otočí se za ní do prostoru (ve stoji přítomna valgozita paty obou DKK, zátěž na vnitřní straně plosek nohou až k mediálnímu kotníku, ztráta kontaktu zevní hrany nohou s podložkou), říká několik slov (máma, táta, ham), jinak komunikace na bázi ukazování;
- **ve 2,5 letech** – leze, v lezení zvládne diferenciaci horních i dolních končetin, dokáže přechod klek – šikmý sed s oporou o dlaň horní končetiny, v podélném sedu opora o horní končetinu, z vysokého kleku vertikalizace do stoje přes nárok PDK (opora o ruce), obchází doprava i doleva (přetrvávající valgozita, ztráta kontaktu zevních hran nohou s podložkou), říká několik slov (máma, táta, (h)am), komunikace na bázi ukazování;
- **ve 3 letech** – leze, v lezení padají hýždě na paty, s dopomocí odlehčí hýždě nad paty, dokáže přechod klek – šikmý sed – sed (v šikmém sedu zlepšena stabilita), vertikalizace do stoje přes nárok PDK z vysokého kleku, obchází doprava i doleva, zvládne přehmat mezi oporami o 90°, říká: máma, táta, bába, (h)am, a(h)oj, jo, ne;
- **ve 3,5 letech** – leze – střídá lezení hýžděmi na patách i v odlehčení hýždí nad paty, přechod klek – šikmý sed – sed (v šikmém sedu zcela stabilní), z vysokého kleku vertikalizace do stoje přes PDK (preferuje), zvládne i LDK, chodí kolem nábytku na obě strany, přehmatává o 90° (valgozita pat, everse nohou, ztráta kontaktu zevních hran nohou s podložkou), chůze v prostoru v chodítku s kontrolou, znakuje (prosím, dost ve smyslu sytý v jídle), navazuje kontakt s okolím, usměvavý;
- **ve 4 letech** – pohybuje se „hopkáním“ (posun obou rukou vpřed a následně přitažení kolenou pod břicho s dosedem na paty), na výzvu leze – diferenciaci horních i dolních končetin v dobré koordinaci, pro stoj platí informace z 3,5 roku, pro pohyb v exteriéru používá odrážedlo (nízké čtyřkolové), odraz sounož;
- **ve 4,5 letech** – pohybuje se „hopkáním“ – viz výše, na výzvu leze, pro stoj platí informace uvedené výše, nově zvládne stoj s oporou zády k nábytku, vyleze

do výšky, problematické pády ze stoje (chybí obranné reakce), pohyb v exteriéru pomocí mechanického vozíku/kočárku, vyhledává kontakt a zájem okolí, komunikuje spíše nonverbálně, nové znakování (pití, záchod, kreslit);

- **v 5 letech** - pohybuje se „hopkáním“ – viz výše, na výzvu leze, pro stoj platí informace uvedené výše, zlepšena stabilita ve stoji (snížené množství pádů), používá dvě slova s významem (např. „hají ne/hají jo“).

2.3.6 Přehled dosavadní rehabilitace

Ergoterapie:

- ve FN Motol od 02/2015 do 06/2017 (+ SSP, testy jemné motoriky v 02/2018 na vyžádání);
- období 02/2015 – 09/2015 – cíle: zlepšení kontaktu, orofaciální stimulace, trénink JM, úchopů:
 - 02/2015 – orofaciální stimulace, cviky na posílení mimických svalů jazyka (foukání, špulení, olizování rtů, nafukování tváří, plazení jazyka...), trénink bidigitálních úchopů (štipcový, mincový, pinzetový);
 - 03/2015 – orofaciální stimulace, cviky na posílení mimických svalů jazyka, trénink správného držení lžičky, cviky na rozvolnění zápěstí, nácvik pohybu lžičky k ústům;
 - 04/2015 – výběr polohovacího zařízení pro zajištění stabilního sedu;
 - 05/2015 – trénink štipcového a pinzetového úchopu, cílená manipulace s předmětem, trénink stability (hra ve vysokém kleku);
 - 06/2015 – rozvoj hrubé motoriky (trénink přechodů mezi pozicemi sed, klek, stoj – minimalizace „W“ sedu), trénink bidigitálních úchopů, trénink kognitivních funkcí (poznávání zvířat);
 - 07/2015 – rozvoj hrubé motoriky (trénink přechodů mezi pozicemi sed, klek, stoj), trénink bidigitálních úchopů, nácvik ADL – manipulace se lžící;
 - 08/2015 – rozvoj hrubé motoriky (trénink přechodů mezi pozicemi sed, klek, stoj), trénink stability – hra na válci, trénink bimanuální koordinace, trénink ADL – manipulace se lžící, s hrnkem;
 - 09/2015 – trénink stability – hra na válci, trénink izolovaných pohybů zápěstí (radiální, ulnární dukce), nácvik bidigitálních úchopů;

- období 10/2015 – 12/2016 – cíle: zlepšení jemné motoriky, zlepšení v ADL aktivitách
 - 10/2015 – trénink diferenciac prstů, trénink kognitivních funkcí (logické myšlení – třídění), konzultace ohledně výběru kreslicích potřeb pro správný úchop;
 - 11/2015 – rozvoj stereognozie a taktilního vnímání, trénink úchopů a manipulace s předměty přes středovou osu, diferenciac prstů, nácvik ADL - asistované svlékání a oblékání;
 - 12/2015 – trénink ADL – asistované svlékání a oblékání, nácvik tužkového úchopu, trénink stereognozie a taktilního vnímání;
- období 01/2016 – 06/2017 – cíle: zlepšení kvality opory o horní končetiny, trénink jemné motoriky, rozvoj vizuomotoriky, zvýšení soběstačnosti
 - 01/2016 – výběr chodítka, nácvik chůze s chodítkem, kineziotaping za účelem udržení zápěstí v neutrálním postavení (proti ulnární dukci);
 - 02/2016 – trénink stability trupu, bimanuální koordinace ve vysokém kleku, v sedu na válci, ve stoji, nácvik správného cílení pohybu, dávkování svalové síly a pohybů nad horizontálu;
 - 05/2016 – trénink stability trupu, nácvik ADL aktivit (stravování – manipulace s vidličkou), aktivity se zaměřením na zlepšení motoriky zápěstí, bimanuální souhru, nácvik malování;
 - 06/2016 – trénink stability trupu – rotace, pohyby nad horizontálou, aktivity se zaměřením na zlepšení motoriky zápěstí, rozvolňování zápěstí, trénink zrakové percepce;
 - 08/2016 – nácvik ADL aktivit (oblékání, svlékání);
 - 12/2016 – trénink stability trupu, přechody mezi pozicemi (sed, klek, stoj), nácvik cíleného pohybu;
 - 02/2017 – trénink přechodů mezi pozicemi (sed, klek, stoj), trénink ADL aktivit (oblékání, svlékání), trénink vizuomotoriky, rozvoj komunikačních dovedností, výběr a zkouška mechanického vozíku, zkouška aktivní samostatné jízdy;
 - 03/2017 – zkouška alternativního mechanického vozíku, zkouška aktivní samostatné jízdy;

- 06/2017 – rozvoj hrubé motoriky a stability v prostoru – překážková dráha, trénink ADL (oblékání i svlékání horní i dolní poloviny těla), trénink taxy a koordinace HKK – bimanuální aktivity);
- 02/2018 – testování Short Sensory Profile, Nine-Hole Peg Test a Box & Block Test.

Fyzioterapie:

- fyzioterapie v místě bydliště (Poliklinika Vysočany):
 - 06/2013 – 12/2013 – Vojtova metoda reflexní lokomoce (VRL);
- fyzioterapie ve FN Motol:
 - 04/2014 – 01/2015 – VRL, jednorázově dechová cvičení a drenážní techniky;
 - 10/2014 – 01/2015 - Bobath koncept;
 - 03/2015 – 06/2015 – kineziotejpink;
 - 06/2015 – 08/2015 – VRL;
 - 10/2015 – 08/2016 – Bobath koncept;
 - 10/2017 – 01/2018 – TMT, mobilizace, Bobath koncept, facilitace plosky, nakloněné roviny, nestabilní plochy (prevence pádů);
- fyzioterapie u Mgr. Kateřiny Čapkové:
 - 09/2014 – dosud – Bobath koncept.

Senzorická integrace:

- 03/2017 – dosud - Centrum léčby hlasových poruch:
 - propiocepce (prošlapávání, stereognozie, taktilní koberce, válcování těla);
 - vestibulární trénink (labilní plošiny, balanční deska, houpačky, točení,...);
 - zraková a sluchová percepce (počítačový program).

Speciální pedagogika

- Mateřská škola speciální (Štíbrova 20, Praha 8):
 - 02/2016 do 06/2016 – docházka 2 x týdně;
 - 09/2016 – dosud – docházka 5 x týdně.

Logopedie

- 01/2015 – 02/2016 – Mgr. Ujčíková Šafránková
- 09/2016 – dosud – logopedie v rámci Mateřské školy speciální

Lázeňské a rehabilitační programy

- rehabilitační pobyt – 1 týden v 03/2014 – Arpida (individuální LTV na neurofyzilogickém podkladě, ergoterapie, vodoléčba, muzikoterapie);
- léčebný lázeňský pobyt – 4 týdny - Jánské lázně – 09/2014 (individuální LTV na neurofyzilogickém podkladě, ergoterapie, vodoléčba, magnetoterapie, hipoterapie);
- rehabilitační pobyt – 1 týden v 09/2015 – Arpida (individuální LTV na neurofyzilogickém podkladě, ergoterapie, vodoléčba, muzikoterapie).

Zooterapie

- hipoterapie v Centru hiporehabilitace Mirákl (CH Mirákl) – ambulantně od 04/2014 do 03/2018;
- hiporehabilitační intenzivní pobyty (1 týden) pořádané CH Mirákl:
 - 08/2014; 04, 08, 09/2015; 04,08,09/2016; 08/2017;
 - hipoterapie, canisterapie, arteterapie, muzikoterapie.

2.3.7 Ergoterapeutický plán

Silné stránky probanda: pozitivní, společenský, emocionálně kladně působící, ochotný spolupracovat, aktivní spolupráce při ADL (zejména oblékání a hygiena), porozumění jednoduchým pokynům, orientován místem a osobou.

Slabé stránky probanda: nestabilita při stoji a chůzi (potřeba opory a dohledu), zhoršená jemná motorika a koordinace HKK, nízká svalová síla, nesamostatnost ve všech oblastech ADL, nízká verbální komunikativnost, chybí porozumění složitějším pokynům/větným konstrukcím bez ukázky.

Krátkodobé cíle:

- 1) proband si během 3 měsíců vyzkouší různé možnosti alternativní komunikace (např. komunikační tabulku, tablet, ...);

- 2) proband bude do 3 měsíců plně kontinentní v oblasti močení během dne, tj. bude schopen upozornit včas na nutnost vykonání potřeby pečující osobu.

Krátkodobé plány:

- **alternativní komunikace:**

- kontaktování pracovišť zabývajících se poradenstvím a půjčováním pomůcek v oblasti alternativní komunikace (např. Speciálně pedagogické centrum pro děti a mládež s vadami řeči se zaměřením na augmentativní a alternativní komunikaci, Diakonie Českobratrské církve evangelické – sociálně aktivizační služba Lifetool);
- vyzkoušení různých možností alternativní komunikace (komunikační tabulka, komunikační kniha, komunikace prostřednictvím speciálních programů pomocí tabletu,...) dle doporučení v prostředí daného pracoviště, v domácím prostředí, příp. ve školním zařízení;
- nácvik práce s alternativními prostředky komunikace a následný výběr nejlepší formy komunikace a pokračování v nácviku;

- **kontinence moči:**

- verbální dotazování probanda pečujícími osobami (rodina, školka) na vykonání potřeby spolu s použitím znaku alternativní komunikaci pro vykonání potřeby několikrát během dne;
- motivace k aktivnímu použití znaku alternativní komunikace probandem v případě potřeby jít na toaletu (např. důsledně používat znak při dotazování na potřebu, nacvičit použití znaku formou hry pomocí plyšového panáčka, který ho asistovaně ukáže, a následně jde na toaletu, apod.);
- vysazování na toaletu v pravidelných intervalech (tj. ráno po probuzení, před dopolení procházkou, po návratu z vycházky, po poledním jídle, po odpoledním spánku, atd.);
- motivace k aktivnímu vykonání potřeby pomocí nové části oblečení – spodního prádla (trenýrek, slipů) s motivy dopravních prostředků místo plen;
- vyzkoušení a zvážení použití madla k toaletě pro podporu stoje s oporou a provedení potřeby ve stoji.

Dlouhodobé cíle:

- 1) proband bude schopen do 1 roku si samostatně obléci a svléci horní polovinu těla (tílko, tričko s krátkým/dlouhým rukávem, mikinu, bundu);
- 2) proband bude schopen do 1 roku ujet samostatně (tj. bez fyzické podpory) na mechanickém vozíku 500 metrů po rovném terénu v exteriéru.

Dlouhodobé plány

- **samostatnost v rámci oblékání**

- prohlížení postupů oblékání (v papírové formě i reálných) s probandem (co se obléká v jednotlivých ročních obdobích; postupy, jaká část oblečení se obléká jako první, co následuje poté, ...);
- rozplánování postupů do jednotlivých kroků s důrazem na posloupnost;
- tvoření kompletů oblečení pro různé příležitosti, různé počasí – zalaminované papírové modely přikládající se na model osoby, využití reálného oblečení;
- nácvik oblékání, svlékání figuríny – panáčka (vrstvení oblečení – trénink posloupnosti, různé typy oblečení pro jednotlivá roční období);
- vyzkoušení kompenzačních pomůcek usnadňujících úchop zipu (tzv. zipáčků), zvažení označení přední, resp. zadní části oblečení nášivkami/nažehlovacími obrázkami pro orientaci přední a zadní části;
- trénink jemné motoriky, bimanuální koordinace a svalové síly v rámci her (např.: lego, vlaková dráha, práce s terapeutickou hmotou, kinetickým pískem);
- každodenní nácvik oblékání a svlékání vlastního oblečení (rozfázování do dílčích úkonů, postupné ubírání slovní i fyzické podpory);
- u všech výše zmíněných postupů je důležitá verbalizace – jednoduchá slova a věty označující typy oděvů, postupy, apod.)

- **jízda na mechanickém vozíku**

- kondiční trénink se zaměřením na celé tělo, s důrazem na motoriku HKK (opakované pohyby);
- trénink bimanuální koordinace a svalové síly HKK;
- efektivní nastavení propulzního vzoru a jeho nácvik;
- nácvik jízdy na mechanickém vozíku (postupné prodlužování trasy, změny směru dráhy, změny rychlosti pohybu,...).

3 DISKUZE

Sdělení diagnózy z oblasti vzácných nemocí, pokud se navíc jedná o onemocnění s nepříznivou prognózou, u kterého neexistuje kauzální léčba, může být pro daného jedince obrovský šok. V případě, že je nemoc diagnostikována potomkovi, si troufám tvrdit, že málokterý rodič je připraven na situaci, kdy se dozví, že jeho dítě je nevléčitelně nemocné, a jeho stav se navíc může, a s velkou pravděpodobností i časem bude, zhoršovat.

Po odeznění prvotního šoku pak může následovat fáze, kdy se nemocný jedinec, resp. pečující osoba, chce dozvědět maximum informací o nemoci, které by ji pomohly pochopit a najít si tak vlastní cestu, jak stanovenou diagnózu přijmout. Snaha dozvědět se, jaký bude následovat vývoj, co vzácná nemoc obnáší za omezení, jaké komplikace mohou nastat, jak se z pozice pečujícího o nemocného co nejlépe postarat, či jaké prostředky rehabilitace zvolit, jsou jen jedny z mnoha otázek, které mohou rodiče napadnout. Potřeba informací se může stát palčivým problémem v případě, že je o daném onemocnění nízké povědomí, neexistuje, resp. je minimální dostupná literatura v rodném jazyce, a ani sami ošetřující lékaři nejsou v názorech na způsob symptomatické léčby jednotní.

Tento problém by v budoucnu mohla vyřešit vysoce specializovaná Centra pro vzácná onemocnění, jejichž přínosem by mělo být zejména soustředění pacientů s jednotlivými typy nemocí do jednoho místa, kde se jim bude komplexně věnovat odborník. Díky tomu bude možné stanovit i ekonomickou náročnost, kterou tato vzácná onemocnění představují, a statisticky je v českých podmínkách sledovat. Péče o jedince se zvláštním onemocněním bývá náročná, a to i proto, že často existuje jen několik málo osob se stejnou diagnózou v celé zemi. Komplexní a vysoce specializovaná péče, kterou tyto pacienti potřebují, však v současné době v České republice není fyzicky nikde centralizována. (Hamplová, 2018)

V rámci Evropy jsou mezi poskytovateli zdravotní péče ustanoveny tzv. Evropské referenční sítě (ERN) pro vzácná onemocnění. Jedná se o virtuální síť mezi poskytovateli zdravotní péče, jejichž cílem je harmonizace poskytované zdravotní péče v rámci Evropské unie a snaha umožnit pacientům přístup k vysoce specializované péči, a to v rámci přeshraniční spolupráce. Koordinací diagnostiky a léčby vzácných neurodegenerativních onemocnění se zabývá konkrétně European Reference Network for

Rare Neurological Diseases (Evropská referenční síť pro vzácné neurologické nemoci). V Česku jsou do této sítě zapojeny VFN v Praze a FN Motol. Ani jedna z nemocnic se však nezabývá oblastí leukodystrofií, kam spadá i nemoc Canavanové, tudíž koordinace v této oblasti prostřednictvím subjektu z České republiky není momentálně dostupná. (Hamplová, 2018; CZECH-NEURO, 2017)

Autorka práce v prvotní fázi po sdělení synovy diagnózy čelila problému, kde se dozvědět co nejvíce informací, které by pro syna byly relevantní, a pomohly v adekvátní péči. Lékaři pouze sdělili, že našli studii, ve které byl popisován pacient se dvěma stejnými variacemi mutací jako syn. Tento pacient měl epilepsii diagnostikovanou ve věku 11 měsíců, jeho psychomotorický vývoj byl pomalý, ale progresivní, ve věku 4 let chodil s oporou, vyjadřoval se jednoslovně a rozuměl jednoduchým otázkám. Bylo to jediné vodítko, které autorka a její rodina měla ohledně možného následujícího vývoje, jinak žádný lékař nebyl schopen ohledně budoucnosti říci něco přesnějšího. Doporučení ze strany lékařů zněla následovně:

- ambulantní sledování na genetice;
- zvýšená komplexní péče pediatra (zejména důsledná a včasná léčba interkurentních infekcí, sledování růstových parametrů);
- psychosociální podpora rodiny;
- péče dětského neurologa;
- komplexní rehabilitace (zvážení kombinace Vojtovy reflexní lokomoce s Bobath konceptem, handling, drenážní polohy a dechová cvičení, masáže břicha);
- oftalmologické vyšetření a sledování;
- dle potřeby konzultace a péče gastroenterologa.

Ať autorka nebo její manžel hledali sebedůkladněji, našli pouze obecné informace o nemoci, její etiologii, klinickém obraze, formách, diagnostice, potřebě symptomatické a paliativní péče a klinické studii zabývající se pokusy o kauzální léčbu. Konkrétní příklady a prostředky rehabilitace žádná studie neobsahovala. Názory lékařů, u kterých byl syn v péči, se navíc různily v tom, zda použít kombinaci Vojtovy metody reflexní lokomoce a Bobath konceptu, nebo tyto přístupy striktně oddělit. Rodiče jako laici této oblasti vůbec nerozuměli a cvičili dle doporučení rehabilitačního lékaře. Až po žádosti rodičů o ukončení jedné etapy rehabilitace (VRL) se autorka dozvěděla z absolventské práce Stavínohové (2013), že Vojtova metoda reflexní lokomoce není vhodnou terapií u leukodystrofií. Důvod nevhodnosti se bohužel nepodařilo zjistit jak z práce samotné, tak ani při dotazu směřovanému rehabilitačnímu lékaři.

Záměrem této bakalářské práce bylo s přihlédnutím na osobní zkušenost autorky poskytnout komplexní pohled na problematiku nemoci Canavanové, kterou po zjištění synovy diagnózy postrádala. Snahou bylo ukázat postupný vývoj a podat obraz současného stavu takto nemocného dítěte, a dále nastínit prostředky rehabilitace, které byly v jeho případě vyzkoušeny. S ohledem na to, jak zásadním způsobem ovlivňuje syndrom Canavanové samostatnost během každodenních aktivit nemocného, byla práce úžeji zaměřena na oblast ergoterapie, jejíž doménou je právě zachování co nejvyšší míry soběstačnosti jedince vzhledem k povaze jeho nemoci. Paradoxem je, že ergoterapie původně lékaři doporučena nebyla a rodiče se o ní dozvěděli až s odstupem času.

Při podrobném studiu domácí literatury narazila autorka pouze na tři komplexnější zdroje - blog Lucie Sukové, která trpí syndromem Canavanové, bakalářskou práci Stavinochové (2014) a případovou studii Sloukové a kol. (2009). Blog píše matka Lucie, představuje v něm mimo podrobný život své dcery i kompenzační pomůcky, jež se v praxi osvědčily a Lucii otevřely nové možnosti pohybu nebo her. Nemoc Canavanové a její vliv na život dítěte a jeho rodinu popisuje bakalářská práce Stavinochové (2014), která se ve své práci zabývá projevy nemoci, velmi okrajově se dotýká potřeby ucelené rehabilitace, uvádí výčet kompenzačních pomůcek u konkrétního pacienta a řeší vliv nemoci na rodinu. Případová studie Sloukové a kol. (2009) se zabývá diagnostikou nemoci u určitého dítěte. Všechny výše jmenované zdroje se týkají pouze těžké formy nemoci a neřeší navíc problematiku ucelené rehabilitace konkrétně.

Zahraniční zdroje, převážně studie publikované v zahraničních odborných časopisech, se z valné většiny věnují jednak problematice nemoci obecně (tj. etiologii, klinickému obrazu, formám nemoci, diagnostice), a konkrétně řeší různé variace mutací, jejich symptomatiku u pacientů, vztah variace mutace na aktivitu genu nesoucí mutaci, nebo se jedná o klinické přístupy zabývající se možnostmi kauzální terapie. Zjistit tedy obecné informace o podstatě nemoci, jejím klinickém obraze a diagnostice nebyl zásadní problém.

Zdroje, které by uváděly konkrétní prostředky a možnosti léčebné rehabilitace, případně zkušenosti s rehabilitací, neexistují, zřejmě vzhledem k neurodegenerativnímu charakteru nemoci. Existuje studie autorů Ahmed & Gao (2015), kteří se zmiňují širěji o paliativní léčbě a navrhují u pacientů využití kompenzačních pomůcek – speciální polohovací zařízení pro zajištění stability a prostředky při respiračních obtížích. V souhrnné studii autorů Matalon & Michals-Matalon (2011) zazněla potřeba soustředit se na adekvátní nutriční podporu, hydrataci, respirační obtíže, prevenci epilepsie,

minimalizaci kontraktur a dekubitů, a obecně na maximalizaci pohybových dovedností, podrobněji to však již dále autoři nerozebírali. Jediným autorem, který zmiňuje ergoterapii jako prostředek rehabilitace ke zlepšení sedu, motoriky a minimalizaci kontraktur, je Zayed (2015), konkrétně se touto oblastí ale dále nezabývá.

Jako nevýhodu této práce autorka spatřuje nedostatek literatury z oboru ergoterapie, z čehož vyplývá nemožnost porovnat, zda využití prostředky v rámci ergoterapeutické intervence byly v případě syna adekvátně zvoleny a navržené cíle a plány jsou optimálně nastaveny.

Vyšetření a testy, které byly pro kazuistiku vybrány, byly zvoleny s cílem podat celkový psychomotorický vývoj a současný stav dítěte pro představu, jak se dítě s touto nemocí může vyvíjet. Rodiče měli k dispozici o předpokládaném vývoji syna jen omezené informace (viz výše) a další možný vývoj není znám. Zahraniční studie týkající se konkrétních pacientů většinou nesledují vývoj nemocných v dlouhodobém horizontu. Výjimkou byla studie zabírající se genovou terapií autorů Leone a kol. (2012), kde bylo cílem zhodnotit dlouhodobou bezpečnost a účinnost genové terapie u účastníků. Vývoj nemoci za delší časové období zmiňoval také Tacke a kol. (2005), který navázal na studii provedenou Zafeiriour a kol. (1999), popisující klinické projevy nemoci u dvou sourozenců s lehkým průběhem nemoci, přičemž Tacke a kol. (2005) doplnil vývoj sourozenců po několika letech a upřesnil u nich variace nalezených mutací.

K hodnocení dovedností a schopností syna byla v této práci využita kniha autorů Bednářové a Šmardové (2015) – Diagnostika dítěte předškolního věku. Tento typ hodnocení byl zvolen z důvodu snadné dostupnosti na rozdíl např. od PEDI (Pediatric Evaluation of Disability Inventory) nebo WEEFIM (Functional Independence Measure for Children), kde jsou pořizovací náklady vyšší. Autorky Bednářová & Šmardová navíc nastavily věkové hranice pro jednotlivé dovednosti a schopnosti dle zkušeností ze své praxe. I když se nejedná o standardizované hodnocení, jeví se, že je tato diagnostika díky zkušenostem z českého prostředí velmi dobrým posouzením toho, co by mělo umět dítě ve věku od 3 do 6 let.

Pro hodnocení schopností a dovedností bylo přínosné i reálné porovnání probanda se zdravým vrstevníkem, a to nejen orientačně dle doporučených věkových hranic. Autorka se domnívá, že je vždy lepší mít k dispozici komparaci s reálným člověkem, i když to není statisticky významně srovnatelný vzorek. Současné plnění úkolů bylo navíc pro oba testující motivujícím prvkem a rodinný příslušník vrstevníka velmi ocenil

výsledky hodnocení, ze kterých vyplynuly oblasti, jež by mohl se svým dítětem více rozvíjet.

Praktická část bakalářské práce je výsledkem několikaletého pozorování jednoho člověka – autorčina syna. Vzhledem k tomu, že její potomek není schopen vyjádřit se k otázce, zda o jeho onemocnění je možné psát tuto práci, byla tato problematika diskutována v rámci rodiny. Rodiče se rozhodli poskytnout své zkušenosti ostatním lidem, pro které by řešení jejich situace mohlo být vodítkem při složitém životní situaci, kterou sebou vzácná nemoc může přinést.

4 ZÁVĚR

V této práci je klíčovým předmětem zkoumání vzácné onemocnění – syndrom Canavanové. Nemoc Canavanové je autosomálně recesivní onemocnění neurodegenerativního charakteru postihující centrální nervovou soustavu. Klinické symptomy se liší v závislosti na formách nemoci, těžké (převládající) a lehké (méně časté). V České republice tímto onemocněním trpí 9 dětí, z nichž pouze jeden má lehkou formu nemoci.

Práce je zaměřena právě na jedince s lehkou formou nemoci. Důraz je kladen na ucelený přehled problematiky nemoci Canavanové jako teoretického základu pro další oblast zkoumání, kterou je ucelená rehabilitace u takto nemocného dítěte se zaměřením na ergoterapeutickou intervenci. Podstatu práce tak tvoří podrobná kazuistika dítěte s lehkou formou morbus Canavan, v rámci které je provedeno ergoterapeutické vyšetření, diagnostika dítěte předškolního věku dle Bednářové & Šmardové (2015) včetně srovnání se zdravým vrstevníkem, a v návaznosti na to jsou stanoveny ergoterapeutické cíle a plány. Uveden je i přehled rehabilitace s podrobným popisem dosavadní ergoterapeutické intervence.

Cíle práce, tedy komparace dítěte s lehkou formou nemoci Canavanové a zdravého vrstevníka, v návaznosti na to stanovení cílů a ergoterapeutických plánů, a vytvoření přehledu komplexní rehabilitace včetně podrobné ergoterapeutické intervence, byly splněny.

Vzhledem k nízkému povědomí a nedostatku domácí literatury zabývající se touto nemocí celistvě, tj. včetně potřeby komplexní rehabilitace, bylo záměrem autorky vytvořit ucelený teoretický přehled dostupných informací o nemoci Canavanové a na tomto základě prezentovat konkrétního jednotlivce s potřebou komplexní rehabilitace. Klíčová role v oblasti ucelené rehabilitace byla přisouzena ergoterapii, která pomáhá jedincům řešit otázku soběstačnosti v každodenních aktivitách, jež jsou díky tomuto onemocnění do značné míry omezeny. Práce tak může sloužit jednak jako zdroj informací o nemoci Canavanové jako takové (tj. její etiologii, epidemiologii, klinickém obrazu, formách nemoci, diagnostice a léčbě), ale také jako vodítko, jaké zvolit adekvátní prostředky ergoterapeutické intervence, a na jaké konkrétní problémy se v oblasti soběstačnosti takto nemocného dítěte zaměřit.

5 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

Acidurie N-acetylaspartátová. *Medicabaze* [online]. Praha: Triton, 2007 [cit. 2018-03-03]. Dostupné z: 1url.cz/NtP0N

AHMED, Seemin S. a Guangping GAO. Making the White Matter Matters: Progress in Understanding Canavan's Disease and Therapeutic Interventions Through Eight Decades. *JIMD Reports* [online]. 2015, **19**, 11-22 [cit. 2018-03-05]. DOI: 10.1007/8904_2014_356.

AMBLER, Zdeněk. Komentář - Potřebuje klinická neurologie novou klasifikaci degenerativních chorob? *Neurologie pro praxi* [online]. 2002, **3**(1), 38 [cit. 2018-03-17]. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/magno/neu/2002/mn1.php>

ASSADI, Mitra, Christopher JANSON, Dah-Jyuu WANG, Olga GOLDFARB, Neeti SURI, Larissa BILANIUK a Paola LEONE. Lithium citrate reduces excessive intracerebral N-acetyl aspartate in Canavan disease. *European journal of paediatric neurology* [online]. 2010, **14**(4), 354-359 [cit. 2018-03-06]. DOI: 10.1016/j.ejpn.2009.11.006.

BASLOW, Morris H. Canavan's spongiform leukodystrophy: A clinical anatomy of a genetic metabolic CNS disease. *Journal of Molecular Neuroscience* [online]. 2000, **15**(2), 61-69 [cit. 2018-03-17]. DOI: 10.1385/JMN:15:2:61.

BEDNÁŘOVÁ, Jiřina a Vlasta ŠMARDOVÁ. *Diagnostika dítěte předškolního věku: Co by dítě mělo umět ve věku od 3 do 6 let*. 2. vyd. Brno: Edika, 2015. ISBN 978-80-266-0658-1.

ČESKÁ ASOCIACE ERGOTERAPEUTŮ. Co je ergoterapie? *ČAE* [online]. Praha, 2015 [cit. 2018-03-18]. Dostupné z: 1url.cz/8t6Wd

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ. Co je vzácné onemocnění. *ČAVO* [online]. c2017-2018 [cit. 2018-04-08]. Dostupné z: <http://www.vzacna-onemocneni.cz/vzacna-onemocneni/co-je-vzacne-onemocneni.html>

ČESKÁ NEUROLOGICKÁ SPOLEČNOST. Evropské referenční sítě pro vzácná a komplexní onemocnění. In: *CZECH-NEURO* [online]. Praha, 2017 [cit. 2018-04-11]. Dostupné z: 1url.cz/Pt6DY

DAVIS, Ann M., Amanda S. BRUCE, Trina SCHULZ, Catherine FOX a Winifred DUNN. Sensory processing issues in young children presenting to an outpatient feeding clinic: A retrospective chart review. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* [online]. 2013, **56**(2), 156-160 [cit. 2018-04-02]. DOI: 10.1097/MPG.0b013e3182736e19.

GERŠLOVÁ, Alena. *Psychologické vyšetření*. České Budějovice: Speciálně pedagogické centrum, 2018.

HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. *Vyšetřovací metody hybného systému*. 3. vydání. Brno: Národní centrum ošetrovatelství (NCO NZO), 2010. ISBN 978-80-7013-516-7.

HAMPLOVÁ, Ludmila. Vzácná onemocnění postihnou vždy celou rodinu. Pomoci by měla specializovaná centra. In: *Zdravotnický deník* [online]. Praha: Media Network, 2018 [cit. 2018-04-11]. Dostupné z: 1url.cz/Ct6D5

HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: Základní teorie, metody a aplikace*. 2. aktualizované vydání. Praha: Portál, 2008. ISBN 978-80-7367-485-4.

HERSHFIELD, Jeremy R., Nagarajan PATTABIRAMAN, Chikkathur N. MADHAVARAO a M.A. Aryan NAMBOODIRI. Mutational analysis of aspartoacylase: implications for Canavan disease. *Brain Research* [online]. 2007, **1148**, 1-14 [cit. 2018-03-14]. DOI: 10.1016/j.brainres.2007.02.069.

HOSHINO, Hideki a Masaya KUBOTA. Canavan disease: Clinical features and recent advances in research. *Pediatrics International* [online]. 2014, **56**(4), 477-483 [cit. 2017-05-31]. DOI: 10.1111/ped.12422. ISSN 13288067.

HRUBÁ, Eva. *Lékařská zpráva - Laboratoř DNA diagnostiky*. Praha: Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK, 2014.

HRUBÁ, Eva. *Lékařská zpráva o genetickém poradenství*. Praha: Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK, 2015.

HUSSAIN, Rashida, Shakeela DAUD, Naseebullah KAKAR, Adeel AHMAD, Abdul Hameed BALOCH, Abdul Malik TAREEN, Muhammad Azam KAKAR a Jamil AHMAD. A missense mutation (p.G274R) in gene ASPA causes Canavan disease in a Pakistani family. *Molecular Biology Reports* [online]. 2012, **39**(5), 6197-6201 [cit. 2018-03-14]. DOI: 10.1007/s11033-011-1438-2.

JELÍNKOVÁ, Jana, Mária KRIVOŠÍKOVÁ a Ludmila ŠAJTAROVÁ. *Ergoterapie*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-583-7.

JONGBLOED-PEREBOOM, M., M. W. NIJHUIS-VAN DER SANDEN a B. STEENBERGEN. Norm scores of the box and block test for children ages 3-10 years. *American Journal of Occupational Therapy* [online]. 2013, **67**(3), 32-318 [cit. 2018-03-31]. DOI: 10.5014/ajot.2013.006643

KAUL, Rajinder, Guang P. GAO, Maria ALOYA, Kuppareddi BALAMURUGAN, Arlene PETROSKY, Kimberlee MICHALS a Reuben MATALON. Canavan disease: mutations among Jewish and non-Jewish patients. *American journal of human genetics*. 1999, **55**(1), 34-41. Dostupné také z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8023850>

KOLÁŘ, Pavel, et. al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, 2009. ISBN 978-80-7262-657-1

KOLNÍKOVÁ, Miriam a Pavol SÝKORA. Leukodystrofie – klinické a radiologické aspekty. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2014, **77**(5), 534-552. ISSN 1210-7859. Dostupné také z: 1url.cz/Et6Su

KOŽICH, Viktor a Jiří ZEMAN. Mýty a pravda o dědičných metabolických poruchách. *Postgraduální medicíny*. 2014, **16**(1), 5-10. ISSN 1212-4184. Dostupné také z: 1url.cz/Ytc8T

KRIVOŠÍKOVÁ, Mária. *Úvod do ergoterapie*. Praha: Grada Publishing, 2011. ISBN 978-80-247-2699-1.

KŘENKOVÁ, Dagmar. *GMFM: Metodika bodového hodnocení cviků*. 2. vydání. 1993.

KUMAR, Shalini, Natalia S. MATTAN a Jean DE VELLIS. CANAVAN DISEASE: A WHITE MATTER DISORDER. *Mental Retardation And Developmental Disabilities Research Reviews* [online]. 2006, **12**(2), 157-165 [cit. 2018-03-06]. DOI: 10.1002/mrdd.20108.

LEONE, Paola, Christopher G. JANSON, Scott J. MCPHEE a Matthew J. DURING. Global CNS gene transfer for a childhood neurogenetic enzyme deficiency: Canavan disease. *Current Opinion in Molecular Therapeutics* [online]. 1999, **1**(4), 487-492. ISSN 1464-8431. Dostupné také z: <http://jdc.jefferson.edu/neurosurgeryfp/8/>

LEONE, Paola, David SHERA, Scott W.J. MCPHEE, et al. Long-Term Follow-Up After Gene Therapy for Canavan Disease. *Science Translational Medicine* [online]. 2012, **4**(165), 162-165 [cit. 2018-03-10]. DOI: 10.1126/scitranslmed.3003454.

MADHAVARAO, C.N., P. ARUN, Y. ANIKSTER, et al. Glyceryl triacetate for Canavan disease: a low-dose trial in infants and evaluation of a higher dose for toxicity in the tremor rat model. *Journal Of Inherited Metabolic Disease* [online]. 2009, **32**(5), 640-650 [cit. 2018-03-06]. DOI: 10.1007/s10545-009-1155-3.

MATALON, Reuben a Kimberlee MICHALS-MATALON. Canavan Disease. In: *NCBI Bookshelf* [online]. 8. verze. Seattle (WA): GeneReviews, 2011 [cit. 2018-03-02]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1234/>

MATALON, Kimberlee a Reuben MATALON. Canavan disease. *Orphanet: Orphanet Encyclopaedia* [online]. Paris: INSERM, c1997, 2012 [cit. 2017-10-10]. Dostupné z: [1url.cz/OtIFp](http://url.cz/OtIFp)

MENDES, Marisa I., Desirée E.C. SMITH, Ana POP OJEDA, et al. Clinically Distinct Phenotypes of Canavan Disease Correlate with Residual Aspartoacylase Enzyme Activity. *Human Mutation* [online]. 2017, **38**(5), 524-531 [cit. 2018-03-11]. DOI: 10.1002/humu.23181.

MŠMT. Zařazování dětí do režimu speciálního vzdělávání. In: *Portál veřejné správy* [online]. Praha: Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy, c2018 [cit. 2018-03-18]. Dostupné z: [1url.cz/6tcAH](http://url.cz/6tcAH)

NEVŠÍMALOVÁ, Soňa. Vzácná onemocnění mozku: vybrané neurodegenerativní a neurometabolické poruchy. *Postgraduální medicína*. 2014, **16**(1), 28-35. ISSN 1212-4184. Dostupné také z: 1url.cz/Rtc8E

PEARCE, J. M. S. Canavan's disease: Historical note. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*[online]. 2004, **75**(10), 1410 [cit. 2018-03-17]. DOI: 10.1136/jnnp.2003.022699.

PERCY, Alan K. Aspartoacylase deficiency (Canavan disease). *Curso ENARM: Up To Date* [online]. Veracruz, c2018, 2010 [cit. 2018-03-14]. Dostupné z: 1url.cz/Rtc0G

POOLE, J. L. Anderson JB., P. A. BURTNER, T. A. TORRES, C. K. MCMULLEN, A. MARKHAM, M. L. MARCUM a C. QUALLS. Measuring dexterity in children using the Nine-hole Peg Test. *Journal of Hand Therapy*[online]. 2005, **18**(3), 348-351 [cit. 2018-03-31]. DOI: 10.1197/j.jht.2005.04.003.

SEGEL, Reeval, Yair ANIKSTER, Shoshana ZEVIN, et al. A safety trial of high dose glyceryl triacetate for Canavan disease. *Molecular Genetics and Metabolism* [online]. 2011, **103**(3), 203-206 [cit. 2018-03-06]. DOI: 10.1016/j.ymgme.2011.03.012.

SHAAG, A., Y. ANIKSTER, E. CHRISTENSEN, et al. The Molecular Basis of Canavan (Aspartoacylase Deficiency) Disease in European Non-Jewish Patients. *American journal of human genetics* [online]. 1995, **57**(3), 572-580 [cit. 2018-03-11]. Dostupné z: 1url.cz/Ntc3x

SLOUKOVÁ, Eva, Hana OLEJŠKOVÁ, Jana ŠOUKALOVÁ a Helena MASAŘÍKOVÁ. Non-Jewish child with canavan disease. *SCRIPTA MEDICA Facultatis medicae Universitatis Brunensis Masarykianae* [online]. 2009, **82**(1), 52-55. ISSN 1211-3395. Dostupné také z: <http://www.med.muni.cz/biomedjournal/737-archive?clanek=7>

SMITH, Y.A., E. HONG a C. PRESSON. Normative and validation studies of the Nine-hole Peg Test with children. *Perceptual & Motor Skills* [online]. 2000, **90**(3), 823-843 [cit. 2018-03-31]. DOI: 10.2466/pms.2000.90.3.823.

SOMMER, Anke a Jörn Oliver SASS. Expression of aspartoacylase (ASPA) and Canavan disease. *GENE*[online]. 2012, **505**(2), 206-210 [cit. 2018-03-13]. DOI: 10.1016/j.gene.2012.06.036.

STAVINHOVÁ, Alena. *Vliv nemoci Canavanové na život dítěte a jeho rodinu*. České Budějovice, 2014. Bakalářská práce. Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.

SUKOVÁ, Alena. *Lucinka Suková* [online]. Brno: Webnode CZ, ©2011 [cit. 2017-05-31]. Dostupné z: <http://luckasukova.webnode.cz/>

SURENDRAN, S., F.J. BAMFORTH, A. CHAN, S.K. TYRING, S.I. GOODMAN a R. MATALON. Mild elevation of N-acetylaspartic acid and macrocephaly: diagnostic problem. *Journal Of Child Neurology* [online]. 2003, **18**(11), 809-812 [cit. 2018-03-11]. DOI: 10.1177/08830738030180111601.

ŠTROSOVÁ, Ivana. *Lékařská zpráva - psychologické vyšetření*. České Budějovice: Dětská ambulance - psychologická, 2016.

TACKE, U., H. OLBRICH, J.O. SASS, et al. Possible genotype-phenotype correlations in children with mild clinical course of Canavan disease. *Neuropediatrics* [online]. 2005, **36**(4), 252-255 [cit. 2017-05-31]. DOI: 10.1055/s-2005-865865. ISSN 0174-304X.

TRAEGER, Eveline C. a Isabelle RAPIN. The Clinical Course of Canavan Disease. *Pediatric Neurology* [online]. 1998, **18**(3), 207-212 [cit. 2018-03-03]. DOI: 10.1016/S0887-8994(97)00185-9.

UNIE FYZIOTERAPEUTŮ ČESKÉ REPUBLIKY. Koncepce oboru. In: *UNIFY ČR* [online]. Praha, 2005 [cit. 2018-03-18]. Dostupné z: <http://www.unify-cr.cz/o-nas-koncepce-oboru>

VANDERVER, Adeline, Davide TONDUTI, Raphael SCHIFFMANN, Johanna SCHMIDT a Marjo S. VAN DER KNAAP. Leukodystrophy Overview. In: *NCBI Bookshelf* [online]. Seattle (WA): GeneReviews, 2014 [cit. 2018-03-17]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK184570/>

VARSÍK, Pavel, Jozef ČERNÁČEK, Zoltán GOLDENBERG a Pavol TRAUBNER. K problematike neurodegeneratívnych ochorení: Iný pohľad na možnosti klasifikácie. *Neurologie pro praxi* [online]. 2002, **3**(1), 33-37 [cit. 2018-03-17]. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/magno/neu/2002/mn1.php>

VIGNEROVÁ, J., J. RIEDLOVÁ, P. BLÁHA, J. KOBZOVÁ, L. KREJČOVSKÝ a M. BRABEC. 6. *Celostátní antropologický výzkum dětí a mládeže 2001*. Praha: Přírodovědecká fakulta Univerzity Karlovy v Praze, Státní zdravotní ústav, 2006. ISBN 80-86561-30-5. Dostupné také z: <http://www.szu.cz/publikace/data/kniha-6-cav-2001-ke-stazeni>

WANG, Ying-Chih, Richard W. BOHANNON, Arun GARG a Richard C. GERSHON. Dexterity as measured with the 9-Hole Peg Test (9-HPT) across the age span. *Journal of Hand Therapy* [online]. 2015, **28**(1), 53-60 [cit. 2018-03-31]. DOI: 10.1016/j.jht.2014.09.002.

ZAFEIRIOU, Dimitrios I., Wim J. KLEIJER, George MAROPOULOS, et al. Protracted course of N-acetylaspartic aciduria in two non-Jewish siblings: identical clinical and magnetic resonance imaging findings. *Brain & Development*. 1999, **21**(3), 205-208. Dostupné také z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10372908>

Zákon č. 108/2006 Sb. ze dne 14. března o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů. In: *Sbírka zákonů České republiky*. 2006, částka 37, s. 1257-1289. Dostupné také z: <https://www.mpsv.cz/cs/7334>

ZAYED, Hatem. Canavan disease: An Arab scenario. *GENE* [online]. 2015, **560**(1), 9-14 [cit. 2018-03-05]. DOI: 10.1016/j.gene.2015.02.009.

ZELNIK, N., A. S. LUDER, O. N. ELPELEG, V. GROSS- TSUR, N. ATNIR, J. A. Hetnli HETNLI, A. FATFAL a S. HAREL. Protracted Clinical Course for Patients with Canavan Disease. *Developmental medicine and child neurology*. 1993, **35**(4), 355-358.

6 SEZNAM ZKRATEK

ADL	Activities of Daily Living (všední denní činnosti)
ASPA gen	gen kódující enzym N-acetylaspartázu
AAV-2	adeno-asociovaný virus 2
DKK	dolní končetiny
ERN	Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění
FN Motol	Fakultní nemocnice v Motole
GMFM	Gross Motor Function Measure
GTA	glyceryl-triacetát
HKK	horní končetiny
iADL	instrumentální všední denní činnosti
kyselina NAA	N-acetyl-L-asparagová kyselina
LDK	levá dolní končetina
LHK	levá horní končetina
pADL	personální všední denní činnosti
PDK	pravá dolní končetina
PHK	pravá horní končetina
SNP databáze	databáze jednonukleotidových polymorfismů
SSP	Short Sensory Profile
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
VRL	Vojtova metoda reflexní lokomoce
1. LF UK	1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy

7 SEZNAM TABULEK

Tabulka č. 2.1 Antropometrické údaje.....	41
Tabulka č. 2.2 Short Sensory Profile	46
Tabulka č. 2.3 Motorika, grafomotorika, kresba	50
Tabulka č. 2.4 Zrakové vnímání, paměť	51
Tabulka č. 2.5 Vnímání prostoru, prostorové představy.....	52
Tabulka č. 2.6 Vnímání času	53
Tabulka č. 2.7 Řeč	53
Tabulka č. 2.8 Sluchové vnímání, paměť	54
Tabulka č. 2.9 Základní matematické představy	55
Tabulka č. 2.10 Sociální dovednosti.....	56
Tabulka č. 2.11 Hra.....	56
Tabulka č. 2.12 Sebeobsluha	57

8 SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1 Grafomotorické prvky - vrstevník	81
Příloha č. 2 Grafomotorické prvky (postava) - vrstevník	82
Příloha č. 3 Grafomotorické prvky - proband	83
Příloha č. 4 Diagnostika (motorika, grafomotorika, kresba)	84
Příloha č. 5 Diagnostika (Zrakové vnímání a paměť).....	86
Příloha č. 6 Diagnostika (Vnímání prostoru a prostorové představy)	87
Příloha č. 7 Diagnostika (Vnímání času)	88
Příloha č. 8 Diagnostika (Řeč)	89
Příloha č. 9 Diagnostika (Sluchové vnímání a paměť)	91
Příloha č. 10 Diagnostika (Základní matematické představy)	93
Příloha č. 11 Diagnostika (Sociální dovednosti)	94
Příloha č. 12 Diagnostika (Hra)	95
Příloha č. 13 Diagnostika (Sebeobsluha - samostatnost)	96

9 PŘÍLOHY

Příloha č. 1 Grafomotorické prvky - vrstevník





Příloha č. 3 Grafomotorické prvky - proband



Příloha č. 4 Diagnostika (motorika, grafomotorika, kresba)

PROBAND

	Hrubá motorika	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1	Skok sousož	3	✓		
2	Překročí nízkou překážku	3		✓ <i>OPRAVA/VEDEN</i>	
3	Chůze po schodech nahoru – střídá nohy	3	✓		
4	Stoj se zavřenýma očima	3,5	✓		
5	Přeskok přes čáru	3,5-4	✓		
6	Chůze po schodech dolů – střídá nohy	4	✓		
7	Přejde po čáře	4-5	✓		
8	Stoj na špičkách s otevřenýma očima	4-5	✓		
9	Poskoky na jedné noze	4-5	✓		
10	Chůze po mírně zvýšené ploše	4-5	✓		
11	Přejde přes kladinu	5	✓		
12	Přeskočí srožmo nízkou překážku	6	✓		

	Jemná motorika	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
13	Manipulace s drobnými předměty (navlékání korálků, zasouvání koleček do otvorů...)	3-4			✓
14	Střihání	4	✓		
15	Otevírání aloně postupně po jednom prstu	4	✓		
16	Dotkne se bříškem každého prstu na ruce bříška palce	5	✓		
17	Další činnosti:				

	Hmatové vnímání (taktilní percepce)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
18	Pozná hmatem výrazně odlišné hračky	4		✓	
19	Pozná hmatem zvířátka (vel. 10 cm)	4-5		✓	
20	Rozliší různé povrchy, materiály	5		✓	
21	Pozná hmatem geometrické tvary	5-6	✓		

VĚSTVNÍK

	Hrubá motorika	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1	Skok sousož	3			✓
2	Překročí nízkou překážku	3			✓
3	Chůze po schodech nahoru – střídá nohy	3			✓
4	Stoj se zavřenýma očima	3,5			✓
5	Přeskok přes čáru	3,5-4			✓
6	Chůze po schodech dolů – střídá nohy	4			✓
7	Přejde po čáře	4-5			✓
8	Stoj na špičkách s otevřenýma očima	4-5			✓
9	Poskoky na jedné noze	4-5			✓
10	Chůze po mírně zvýšené ploše	4-5			✓
11	Přejde přes kladinu	5			✓
12	Přeskočí srožmo nízkou překážku	6			✓

	Jemná motorika	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
13	Manipulace s drobnými předměty (navlékání korálků, zasouvání koleček do otvorů...)	3-4			✓
14	Střihání	4			✓
15	Otevírání aloně postupně po jednom prstu	4			✓
16	Dotkne se bříškem každého prstu na ruce bříška palce	5			✓
17	Další činnosti:				

	Hmatové vnímání (taktilní percepce)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
18	Pozná hmatem výrazně odlišné hračky	4			✓
19	Pozná hmatem zvířátka (vel. 10 cm)	4-5			✓
20	Rozliší různé povrchy, materiály	5			✓
21	Pozná hmatem geometrické tvary	5-6			✓

PROBAND

	Spontánní kresba	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
22	Kreslení nevyhledává				
23	Čáranice	2			✓
24	Pojmenování čáranice	2,5-3,5	✓		
25	Hlavonožec	3-4	✓		
26	Postava (hlava, trup, končetiny)	4-5	✓		
27	Přibývající detaily:	5-6	✓		
28	Různorodost námětů, nejčastěji kreslí:				

	Grafomotorické prvky	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
29	Čára svislá	3	✓		
30	Čára vodorovná	3	✓		
31	Kruh	3-3,5	✓		
32	Spirála	4-4,5	✓		
33	Vlnovka	4-5	✓		
34	Šikmá čára	4-5	✓		
35	„Zuby“	5,5	✓		
36	Horní smyčka	5,5	✓		
37	Spodní smyčka	5,5-6	✓		
38	Horní oblouk s vratným tahem	6	✓		
39	Spodní oblouk s vratným tahem	6	✓		

	Návky při kreslení	
40	Držení tužky	<i>TRŽKOVÝ ÚCHOP</i>
41	Postavení ruky	<i>RUKA VYVROUENÁ V ZÁPLETÍ (PALETA)</i>
42	Uvolnění ruky, tlak na podložku	<i>KŘEČOVITÉ PRŽENÍ</i>
43	Plynulost tahů	<i>LINIE KOTKROTA</i> <i>* ZONE 2 RANENÍ</i>

	Vizuomotorika	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
44	Čára mezi dvěma liniemi (dráhy)	4	✓		
45	Jedna linie (rozvíčovací cviky)	4,5-5	✓		
46	Překreslí obrázek podle předlohy	6	✓		

VĚSTVNÍK

	Spontánní kresba	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
22	Kreslení nevyhledává		✓		
23	Čáranice	2			✓
24	Pojmenování čáranice	2,5-3,5			✓
25	Hlavonožec	3-4			✓
26	Postava (hlava, trup, končetiny)	4-5			✓
27	Přibývající detaily:	5-6		✓	
28	Různorodost námětů, nejčastěji kreslí:				

	Grafomotorické prvky	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
29	Čára svislá	3			✓
30	Čára vodorovná	3			✓
31	Kruh	3-3,5			✓
32	Spirála	4-4,5			✓
33	Vlnovka	4-5			✓
34	Šikmá čára	4-5	✓		
35	„Zuby“	5,5	✓		
36	Horní smyčka	5,5	✓		
37	Spodní smyčka	5,5-6	<i>NEVYSTOVARNO</i>		
38	Horní oblouk s vratným tahem	6	✓		
39	Spodní oblouk s vratným tahem	6	✓		

	Návky při kreslení	
40	Držení tužky	<i>TRŽKOVÝ ÚCHOP</i>
41	Postavení ruky	<i>OK-PAK, KOLET, PRAS VYROU. ZAP</i>
42	Uvolnění ruky, tlak na podložku	<i>MYTY KŘEČ. PRŽENÍ</i>
43	Plynulost tahů	<i>TAKY ZYVULE</i>

	Vizuomotorika	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
44	Čára mezi dvěma liniemi (dráhy)	4			✓
45	Jedna linie (rozvíčovací cviky)	4,5-5		✓	
46	Překreslí obrázek podle předlohy	6		✓	

PROBAND

	Lateralita ruky	pravá ruka	levá ruka	ruce střídá
47	Navlékání korálek	✓		
48	Zasouvání kostek do otvorů	✓		
49	Skládání mozaiky z korálek, či hříbečků	NEVYHRANĚNÁ		
50	Roztáčení káčí	✓		
51	Zvonění zvonečkem	✓		
52	Gumování	NEVYHRANĚNÁ		
53	Hod míčem	✓		
54	Kulání míče, trefování kuželek	✓		
55	Šroubování uzávěrů lahví	✓		
56	Šroubování matic	✓		
57	Zatloukání kladivkem	✓		
58	Hra s pískem – používání lopatky	✓		
59	Zvedání kbelíčku s pískem	✓		
60	Stříhání	NEVYHRANĚNÁ		

	Lateralita oka	pravé oko	levé oko	oči střídá
61	Divání se do kukátka, krasohledu	✓		
62	Divání se do lahvičky	✓		
63	Divání se do klíčové dírky	✓		

	Lateralita	věk	nevyhraněná	vyhraněná, praváctví, leváctví
64	Ruky	52		✓
65	Oka	52		✓

VRŠTEVNÍK

	Lateralita ruky	pravá ruka	levá ruka	ruce střídá
47	Navlékání korálek	✓	✓	
48	Zasouvání kostek do otvorů	✓	✓	
49	Skládání mozaiky z korálek, či hříbečků	✓	✓	
50	Roztáčení káčí	✓	✓	
51	Zvonění zvonečkem	✓	✓	
52	Gumování	✓	✓	
53	Hod míčem	✓	✓	
54	Kulání míče, trefování kuželek	✓	✓	
55	Šroubování uzávěrů lahví	✓	✓	
56	Šroubování matic	✓	✓	
57	Zatloukání kladivkem	✓	✓	
58	Hra s pískem – používání lopatky	✓	✓	
59	Zvedání kbelíčku s pískem	✓	✓	
60	Stříhání	✓	✓	

	Lateralita oka	pravé oko	levé oko	oči střídá
61	Divání se do kukátka, krasohledu	✓		
62	Divání se do lahvičky	✓		
63	Divání se do klíčové dírky	✓		

	Lateralita	věk	nevyhraněná	vyhraněná, praváctví, leváctví
64	Ruky	42, 43, 44		✓
65	Oka	42, 43, 44		✓

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 5 Diagnostika (Zrakové vnímání a paměť)

ROBAND

Barva	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Přiřadí barvu (základní barvy)	3			✓
2 Na pokyn ukáže požadovanou barvu	3,5		✓	
3 Pojmenuje barvu (základní)	4	NEJENLIV	N/A	N/A
4 Přiřadí odstíny barev	5			✓
5 Pojmenuje odstíny barev	6	NEJENLIV	N/A	N/A

Figura a pozadí	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
6 Vyhledá známý předmět na obrázku	3			✓
7 Vyhledá objekt na obrázku podle předlohy	3,5			✓
8 Vyhledá známý objekt na pozadí	4-5		✓	
9 Odliší dva překrývající se obrázky	4-5	✓		
10 Sleduje linii mezi ostatními liniemi	5,5	✓		
11 Vyhledá tvar na pozadí	6	✓		

Zrakové rozlišení (zraková diferenciacce)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
12 Odliší výraznější jiný obrázek v řadě	3,5		✓	
13 Odliší obrázek v jiné velikosti	3,5	✓		
14 Odliší jiný obrázek v řadě	4,5	✓		
15 Odliší obrázek v řadě lišící se horizontální polohou	4,5-5	✓		
16 Odliší obrázek v řadě lišící se detailem	5	✓		
17 Odliší shodné a neshodné dvojice lišící se detailem	5	✓		
18 Odliší obrázek lišící se vertikální polohou	5,5-6	✓		
19 Vyhledá dva shodné obrázky v řadě	5,5-6	✓		
20 Odliší shodné a neshodné dvojice lišící se vertikální polohou	5,5-6	✓		

* 20 4 8

ROBAND

Část a celek (zraková analýza a syntéza)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
21 Poskládá obrázek ze dvou částí	3-3,5			✓
22 Poskládá obrázek ze čtyř částí	3,5-4	✓		
23 Poskládá obrázek z několika částí	4	✓		
24 Složí tvar z několika částí na předlohu	5	✓		
25 Složí tvar z několika částí podle předlohy	5,5	✓		
26 Doplní chybějící části v obrázku	5,5-6	✓		

Zraková paměť	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
27 Pamatuje si tři předměty; pozná, který chybí	4		✓	
28 Pamatuje si tři obrázky; pozná, který chybí	4,5	✓		
29 Ze šesti obrázků si tři pamatuje	5	✓		
30 Pozná viděné obrázky	5-6	✓		
31 Umístí obrázky na místo	6	✓		

Pohyby očí na řádku	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí (s připomenutím)	zvládá samostatně
32 Jmenuje objekty zleva doprava	5	✓		
33 Vyhledá daný první objekt ve skupině zleva doprava	5,5-6	✓		

VRSTEJNÍK

Barva	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Přiřadí barvu (základní barvy)	3			✓
2 Na pokyn ukáže požadovanou barvu	3,5			✓
3 Pojmenuje barvu (základní)	4		✓	
4 Přiřadí odstíny barev	5			✓
5 Pojmenuje odstíny barev	6		✓	

Figura a pozadí	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
6 Vyhledá známý předmět na obrázku	3			✓
7 Vyhledá objekt na obrázku podle předlohy	3,5			✓
8 Vyhledá známý objekt na pozadí	4-5			✓
9 Odliší dva překrývající se obrázky	4-5			✓
10 Sleduje linii mezi ostatními liniemi	5,5			✓
11 Vyhledá tvar na pozadí	6		✓	

Zrakové rozlišení (zraková diferenciacce)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
12 Odliší výraznější jiný obrázek v řadě	3,5			✓
13 Odliší obrázek v jiné velikosti	3,5			✓
14 Odliší jiný obrázek v řadě	4,5			✓
15 Odliší obrázek v řadě lišící se horizontální polohou	4,5-5			✓
16 Odliší obrázek v řadě lišící se detailem	5			✓
17 Odliší shodné a neshodné dvojice lišící se detailem	5			✓
18 Odliší obrázek lišící se vertikální polohou	5,5-6		✓	
19 Vyhledá dva shodné obrázky v řadě	5,5-6			✓
20 Odliší shodné a neshodné dvojice lišící se vertikální polohou	5,5-6	✓		

VRSTEJNÍK

Část a celek (zraková analýza a syntéza)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
21 Poskládá obrázek ze dvou částí	3-3,5			✓
22 Poskládá obrázek ze čtyř částí	3,5-4			✓
23 Poskládá obrázek z několika částí	4			✓
24 Složí tvar z několika částí na předlohu	5		✓	
25 Složí tvar z několika částí podle předlohy	5,5	✓		
26 Doplní chybějící části v obrázku	5,5-6	✓		

Zraková paměť	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
27 Pamatuje si tři předměty; pozná, který chybí	4			✓
28 Pamatuje si tři obrázky; pozná, který chybí	4,5			✓
29 Ze šesti obrázků si tři pamatuje	5			✓
30 Pozná viděné obrázky	5-6		✓	
31 Umístí obrázky na místo	6	NEJENLIV		

Pohyby očí na řádku	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí (s připomenutím)	zvládá samostatně
32 Jmenuje objekty zleva doprava	5			✓
33 Vyhledá daný první objekt ve skupině zleva doprava	5,5-6			✓

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 6 Diagnostika (Vnímání prostoru a prostorové představy)

PROBAND

	Vnímání prostoru, pojmy	věk	nezvládá	ukáže v prostoru, na sobě	ukáže na formátu	pojmenuje
1	Nahore, dole	3		✓	✓	
2	Předložkové vazby na, do, v	3-4	✓			
3	Niže, výše	3,5-4	✓			
4	Vpředu, vzadu	4	✓			
5	Předložkové vazby před, za, nad, pod, vedle, mezi	4-5	✓			
6	Daleko, blízko	4-5	✓			
7	První, poslední	4,5	✓			
8	Uprostřed, prostřední, předposlední	5	✓			
9	Orientace v okolí – dítě ví, jak se jde do obchodu, do školy...	4-5	✓			
10	Hned před, hned za	5	✓			
11	Vpravo, vlevo na vlastním těle	5	✓			
12	Vpravo, vlevo – umístění předmětu	5-5,5	✓			
13	Vpravo nahore – dvě kritéria	6	✓			
14	Vpravo, vlevo na druhé osobě	7,5-8	✓			

PRŮBĚH

	Vnímání prostoru, pojmy	věk	nezvládá	ukáže v prostoru, na sobě	ukáže na formátu	pojmenuje
1	Nahore, dole	3		✓	✓	✓
2	Předložkové vazby na, do, v	3-4		✓	✓	✓
3	Niže, výše	3,5-4		✓	✓	✓
4	Vpředu, vzadu	4		✓	✓	✓
5	Předložkové vazby před, za, nad, pod, vedle, mezi	4-5		✓	✓	✓
6	Daleko, blízko	4-5		✓	✓	✓
7	První, poslední	4,5			✓	✓
8	Uprostřed, prostřední, předposlední	5			✓	
9	Orientace v okolí – dítě ví, jak se jde do obchodu, do školy...	4-5				✓
10	Hned před, hned za	5	✓			
11	Vpravo, vlevo na vlastním těle	5	✓			
12	Vpravo, vlevo – umístění předmětu	5-5,5	✓			
13	Vpravo nahore – dvě kritéria	6	✓			
14	Vpravo, vlevo na druhé osobě	7,5-8	✓			

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 7 Diagnostika (Vnímání času)

PROBAND

	Vnímání času	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí ukáže na obrázku	zvládá samostatně, aktivně používá
1	Přiradí činnosti obvyklé pro ráno	4-5		✓	
2	Přiradí činnosti obvyklé pro poledne	4-5	✓		
3	Přiradí činnosti obvyklé pro večer	4-5		✓	
4	Přiradí činnosti obvyklé pro dopoledne	4,5-5	✓		
5	Přiradí činnosti obvyklé pro odpoledne	4,5-5	✓		
6	Rozliší dříve, později (seřadí dva obrázky)	4,5	✓		
7	Seřadí obrázky podle posloupnosti děje, jmenuje, co se stalo nejdříve, později, naposled	5	✓		
8	Rozlišuje pojmy nejdříve, před tím, nyní, potom	5	✓		
9	Začíná se orientovat ve dnech v týdnu	5-6	✓		
10	Přiradí činnosti obvyklé pro roční období	5-6	✓		
11	Pojmy včera, dnes, zítra	6	✓		
12	Předevčirem, pozitř	6,5-7	✓		

VRSTEVAŘ

	Vnímání času	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí ukáže na obrázku	zvládá samostatně, aktivně používá
1	Přiradí činnosti obvyklé pro ráno	4-5			✓
2	Přiradí činnosti obvyklé pro poledne	4-5			✓
3	Přiradí činnosti obvyklé pro večer	4-5			✓
4	Přiradí činnosti obvyklé pro dopoledne	4,5-5			✓
5	Přiradí činnosti obvyklé pro odpoledne	4,5-5			✓
6	Rozliší dříve, později (seřadí dva obrázky)	4,5			✓
7	Seřadí obrázky podle posloupnosti děje, jmenuje, co se stalo nejdříve, později, naposled	5			✓
8	Rozlišuje pojmy nejdříve, před tím, nyní, potom	5		✓	
9	Začíná se orientovat ve dnech v týdnu	5-6		✓	
10	Přiradí činnosti obvyklé pro roční období	5-6		✓	
11	Pojmy včera, dnes, zítra	6	✓		
12	Předevčirem, pozitř	6,5-7	✓		

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 8 Diagnostika (Řeč)

PROBAN

	Lexikálně-sémantická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1	Pojmenuje běžné věci na obrázku	3	✓		
2	Ukáže obrázek věci podle použití	3			✓
3	Ukáže na obrázku činnost	3			✓
4	Chápe pojmy „já, moje“	3		✓	
5	Správně používá slova „ano, ne“	3			✓
6	Odpovídá na otázky „Co děláš?“, „Kde?“	3	✓		
7	Má zájem o obrázkové knížky, příběhy	3		✓	
8	Ukáže obrázek podle podstatného znaku	3-3,5	✓	✓	
9	Klade otázky „Proč?“, „Kdy?“	3-3,5	✓		
10	Řekne, co je na obrázku	3-3,5	✓		
11	Reprodukuje jednoduchou říkanku	3-3,5	✓		
12	Chápe jednoduché protiklady	3,5			✓
13	Identifikuje věci podle společných podstatných znaků	3,5		✓	
14	Zařazuje různé obrázky pod nadřa- zené pojmy	4		✓	
15	Ukáže obrázek podle aktuální situace	4		✓	
16	Vysvětlí, na co máme oči, knihy, auta...	4	✓		
17	Poslouchá pohádky, chápe děj	4		✓	
18	Spontánně vypráví podle obrázku	4	✓		
19	Doplňuje protiklady s názorem	4	✓		
20	Definuje význam pojmů	5	✓		
21	Chápe jednoduché vtipy a hádanky	5	✓		
22	Sestaví dějovou posloupnost a popíše ji	5	✓		
23	Pojmenuje, co dělá určitá profese	5	✓		
24	Přirodí, co k sobě patří a vysvětlí to	5	✓		
25	Umí zpmenit kratší texty	5-6	✓		
26	Tvoří nadřazené pojmy	5-6	✓		
27	Tvoří protiklady (antonyma)	5-6	✓		
28	Tvoří slova podobného významu (synonyma)	5,5-6	✓		
29	Pozná a vymyslí slova stejného zvuku, ale různého významu (homonyma)	5,5-6	✓		
30	Pozná a pojmenuje nesmysl na obrázku	5,5-6	✓		
31	Správně posoudí pravdivost či nepravdivost tvrzení	5,5-6	✓		
32	Interpretuje pohádky, příběhy bez obrázkového doprovodu	5,5-6	✓		
33	Chápe a ve správném pořadí realizuje i poměrně dlouhé a komplikovanější pokyny	5,5-6	✓		

37

PROBANT

	Lexikálně-sémantická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1	Pojmenuje běžné věci na obrázku	3			✓
2	Ukáže obrázek věci podle použití	3			✓
3	Ukáže na obrázku činnost	3			✓
4	Chápe pojmy „já, moje“	3			✓
5	Správně používá slova „ano, ne“	3			✓
6	Odpovídá na otázky „Co děláš?“, „Kde?“	3			✓
7	Má zájem o obrázkové knížky, příběhy	3			✓
8	Ukáže obrázek podle podstatného znaku	3-3,5			✓
9	Klade otázky „Proč?“, „Kdy?“	3-3,5			✓
10	Řekne, co je na obrázku	3-3,5			✓
11	Reprodukuje jednoduchou říkanku	3-3,5			✓
12	Chápe jednoduché protiklady	3,5			✓
13	Identifikuje věci podle společných podstatných znaků	3,5			✓
14	Zařazuje různé obrázky pod nadřa- zené pojmy	4			✓
15	Ukáže obrázek podle aktuální situace	4			✓
16	Vysvětlí, na co máme oči, knihy, auta...	4			✓
17	Poslouchá pohádky, chápe děj	4			✓
18	Spontánně vypráví podle obrázku	4			✓
19	Doplňuje protiklady s názorem	4			✓
20	Definuje význam pojmů	5			✓
21	Chápe jednoduché vtipy a hádanky	5			✓
22	Sestaví dějovou posloupnost a popíše ji	5			✓
23	Pojmenuje, co dělá určitá profese	5			✓
24	Přirodí, co k sobě patří a vysvětlí to	5			✓
25	Umí zpmenit kratší texty	5-6			✓
26	Tvoří nadřazené pojmy	5-6			✓
27	Tvoří protiklady (antonyma)	5-6			✓
28	Tvoří slova podobného významu (synonyma)	5,5-6		✓	
29	Pozná a vymyslí slova stejného zvuku, ale různého významu (homonyma)	5,5-6		✓	
30	Pozná a pojmenuje nesmysl na obrázku	5,5-6		✓	
31	Správně posoudí pravdivost či nepravdivost tvrzení	5,5-6			✓
32	Interpretuje pohádky, příběhy bez obrázkového doprovodu	5,5-6	✓		
33	Chápe a ve správném pořadí realizuje i poměrně dlouhé a komplikovanější pokyny	5,5-6	✓		

37

PROBAN

	Morfologicko-syntaktická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
34	Mluví ve větách, k podstatným jmé- nům a slovesům postupně přidává přídavná jména, zájmena atd.	3	✓		
35	Rozlišuje mezi jednotným a množným číslem	3	✓		
36	Skládá	3	✓		
37	Tvoří souvětí souřadná	3	✓		
38	Tvoří souvětí podřadná	3,5-4	✓		
39	Užívá čas minulý, přítomný, budoucí	4-5	✓		
40	Užívá všechny druhy slov	4-5	✓		
41	Mluví gramaticky správně	4-5	✓		
42	Pozná nesprávně utvořenou větu	5-6	✓		
43	Do příběhu doplní slovo ve správném tvaru	5-6	✓		

	Pragmatická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
44	Upřednostňuje verbální formu komu- nikace, pomocí řeči dosahuje cíle	3	✓		
45	Řekne svoje jméno, jména sourozenců, kamarádů	3-3,5	✓		
46	Mluví nenučené, pokouší se o krátkou konverzaci	3,5-4	✓		
47	Spontánně informuje o zážitcích, pocitech, přáních	4	✓		
48	Předá krátký vzkaz	4	✓		
49	Řečový projev po obsahové i formál- ní stránce odpovídá kritériím běžné konverzace	5-6	✓		
50	Aktivně a spontánně navazuje řečový kontakt s dětmi i dospělými	5-6	✓		
51	Dodržuje pravidla konverzace a společenského kontaktu	5-6	✓		
52	Dokáže zformulovat otázku, adekvátně odpovědět na otázku (samostatně a smysluplně)	5-6	✓		
53	Smysluplně vyjádří myšlenku, nápad, minění, popíše situaci, událost, vyjádří svoje pocity, prožitky...	5-6	✓		
54	Řekne svoje jméno a příjmení, jména rodičů, sourozenců, kamarádů, učitele, svoji adresu	5-6	✓		

38

PROBANT

	Morfologicko-syntaktická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
34	Mluví ve větách, k podstatným jmé- nům a slovesům postupně přidává přídavná jména, zájmena atd.	3			✓
35	Rozlišuje mezi jednotným a množným číslem	3			✓
36	Skládá	3			✓
37	Tvoří souvětí souřadná	3			✓
38	Tvoří souvětí podřadná	3,5-4			✓
39	Užívá čas minulý, přítomný, budoucí	4-5			✓
40	Užívá všechny druhy slov	4-5			✓
41	Mluví gramaticky správně	4-5		✓	
42	Pozná nesprávně utvořenou větu	5-6		✓	
43	Do příběhu doplní slovo ve správném tvaru	5-6		✓	

	Pragmatická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
44	Upřednostňuje verbální formu komu- nikace, pomocí řeči dosahuje cíle	3			✓
45	Řekne svoje jméno, jména sourozenců, kamarádů	3-3,5			✓
46	Mluví nenučené, pokouší se o krátkou konverzaci	3,5-4			✓
47	Spontánně informuje o zážitcích, pocitech, přáních	4			✓
48	Předá krátký vzkaz	4			✓
49	Řečový projev po obsahové i formál- ní stránce odpovídá kritériím běžné konverzace	5-6			✓
50	Aktivně a spontánně navazuje řečový kontakt s dětmi i dospělými	5-6			✓
51	Dodržuje pravidla konverzace a společenského kontaktu	5-6			✓
52	Dokáže zformulovat otázku, adekvátně odpovědět na otázku (samostatně a smysluplně)	5-6			✓
53	Smysluplně vyjádří myšlenku, nápad, minění, popíše situaci, událost, vyjádří svoje pocity, prožitky...	5-6		✓	
54	Řekne svoje jméno a příjmení, jména rodičů, sourozenců, kamarádů, učitele, svoji adresu	5-6		✓	

38

FEONEM

	Prvky neverbální komunikace	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
55	Oční kontakt	3-4			
		4-5		✓	
		5-6			
	Foneticko-fonologická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
56	Výslovnost	3-4	✓		
		4-5	✓		
		5-6	✓		
57	Artikulační obratnost	3-4	✓		
		4-5	✓		
		5-6	✓		

Fonematické uvědomování je více rozvedeno v kapitole Sluchové vnímání a paměť.

12.52 VUJH

	Prvky neverbální komunikace	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
55	Oční kontakt	3-4			✓
		4-5			✓
		5-6			
	Foneticko-fonologická rovina	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
56	Výslovnost	3-4			
		4-5			
		5-6			
57	Artikulační obratnost	3-4			
	<i>12.52 VUJH</i>	4-5		✓	
	<i>12.52 VUJH</i>	5-6			

Fonematické uvědomování je více rozvedeno v kapitole Sluchové vnímání a paměť.

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 9 Diagnostika (Sluchové vnímání a paměť)

PROBA

Naslouchání	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Lokalizuje zvuk (ukáže směr)	3			✓
2 Poznává předměty podle zvuku	3-4			✓
3 Poznává písně podle melodie	4			✓
4 Naslouchá krátkému příběhu, pohádce	4			✓

Sluchové rozlišování (sluchová diferenciace)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí ukáže obrázek	zvládá samostatně
5 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna hlásky) hodinky – holinky tráva – kráva bota – nota	4		✓	
6 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna hlásky) most – kost hrady – brady kniha – kniha vločka – vločka udice – ulice konec – kopec	5	✓		
7 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna samohlásky) kapr – kopr perník – parník	4		✓	
8 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna samohlásky) plot – plat sud – sad drak – drak slavit – slevit kus – kos les – les	4,5-5	✓		
9 Rozliší slova s vizuálním podnětem (znělé a neznělé hlásky, sykavky) kos – koš pije – bije kosa – kosa pupen – buben	4,5-5	✓		
10 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (znělé a neznělé hlásky, sykavky) hrad – hrad tělo – dělo zem – sem myš – myš ples – pleš noc – nos vozy – vozy	5	✓		
11 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna délky) lyže – liže páni – paní	5	✓		

ROZEVNÍK

Naslouchání	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Lokalizuje zvuk (ukáže směr)	3			✓
2 Poznává předměty podle zvuku	3-4			✓
3 Poznává písně podle melodie	4			✓
4 Naslouchá krátkému příběhu, pohádce	4			✓

Sluchové rozlišování (sluchová diferenciace)	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí ukáže obrázek	zvládá samostatně
5 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna hlásky) hodinky – holinky tráva – kráva bota – nota	4			✓
6 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna hlásky) most – kost hrady – brady kniha – kniha vločka – vločka udice – ulice konec – kopec	5			✓
7 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna samohlásky) kapr – kopr perník – parník	4			✓
8 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna samohlásky) plot – plat sud – sad drak – drak slavit – slevit kus – kos les – les	4,5-5			✓
9 Rozliší slova s vizuálním podnětem (znělé a neznělé hlásky, sykavky) kos – koš pije – bije kosa – kosa pupen – buben	4,5-5			✓
10 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (znělé a neznělé hlásky, sykavky) hrad – hrad tělo – dělo zem – sem myš – myš ples – pleš noc – nos vozy – vozy	5			✓
11 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna délky) lyže – liže páni – paní	5			✓

PROBA

12 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna délky) draha – draha kára – kára mává – mává žila – žila lak – lak síla – síla pára – pára vila – vila	5-5,5	✓		
13 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna měkčení) nemá – nemá hrozny – hrozni	5,5	✓		
14 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna měkčení) čistí – čistý dýky – díky mladý – mladý lety – leti hrady – hradí psaní – psaní tyká – tiká	5,5-6	✓		
15 Rozliší bezvýznamové slabiky tam – dam dyn – din dlo – plo zni – zny tam – tam tyl – tyl čil – žil kni – kny don – don díl – dyl fal – val pny – pny hal – chal děl – děl bro – bro těk – tek	6-6,5	✓		

Sluchová paměť	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
16 Zopakuje větu ze tří slov	3	✓		
17 Zopakuje tři nesouvisející slova	4	✓		
18 Zopakuje větu ze čtyř slov	4	✓		
19 Zopakuje čtyři nesouvisející slova	5	✓		
20 Zopakuje větu z pěti slov	5	✓		
21 Zopakuje větu z více slov	6	✓		
22 Zopakuje pět nesouvisejících slov	6	✓		

ROZEVNÍK

12 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna délky) draha – draha kára – kára mává – mává žila – žila lak – lak síla – síla pára – pára vila – vila	5-5,5	✓		
13 Rozliší slova s vizuálním podnětem (změna měkčení) nemá – nemá hrozny – hrozni	5,5		✓	
14 Rozliší slova bez vizuálního podnětu (změna měkčení) čistí – čistý dýky – díky mladý – mladý lety – leti hrady – hradí psaní – psaní tyká – tiká	5,5-6	✓		
15 Rozliší bezvýznamové slabiky tam – dam dyn – din dlo – plo zni – zny tam – tam tyl – tyl čil – žil kni – kny don – don díl – dyl fal – val pny – pny hal – chal děl – děl bro – bro těk – tek	6-6,5	✓		

Sluchová paměť	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
16 Zopakuje větu ze tří slov	3			✓
17 Zopakuje tři nesouvisející slova	4			✓
18 Zopakuje větu ze čtyř slov	4			✓
19 Zopakuje čtyři nesouvisející slova	5			✓
20 Zopakuje větu z pěti slov	5			✓
21 Zopakuje větu z více slov	6			✓
22 Zopakuje pět nesouvisejících slov	6		✓	

PROCANA

	Sluchová analýza a syntéza	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
23	Rozlišká slovo na slabiky	4	✓		
24	Zvládá rozpočítadla	4	✓		
25	Z trojice slov najde rýmující se dvojici	4,5-5	✓		
26	Určí, zda se dvě slova rýmují	4,5-5	✓		
27	Vyhledá rýmující se dvojice	5	✓		
28	Určí počet slabik	5	✓		
29	Určí počáteční hlásku slova	5	✓		
30	Určí slova začínající danou hláskou	5-5,5	✓		
31	Určí poslední souhlásku ve slově (les)	5,5-6	✓		
32	Slovní kopaná	6-7	✓		
33	Určí poslední samohlásku ve slově	6-7	✓		
34	Určí, zda slovo obsahuje danou hlásku	6-7	✓		
35	Z hlásek složí slovo (uzavřenou slabiku: p-e-s)	6-7	✓		
36	Jednoslabičné slovo analyzuje na hlásky (myš)	6-7	✓		
37	Z hlásek složí dvouslabičné slovo (ko-l-o)	7	✓		
38	Dvouslabičné slovo analyzuje na hlásky (voda)	7	✓		

	Vnímání rytmu	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
39	Určí, zda dvě krátké rytmické struktury jsou shodné	4	✓		
40	Určí, zda dvě delší rytmické struktury jsou shodné	5	✓		
41	Napodobí rytmus (2-4 tóny, více)	5-6	✓		
42	Zvládá záznam krátké rytmické struktury	5,5-6	✓		
43	Zvládá záznam delší rytmické struktury	6	✓		

PROZEVÁNÍ

	Sluchová analýza a syntéza	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
23	Rozlišká slovo na slabiky	4			✓
24	Zvládá rozpočítadla	4			✓
25	Z trojice slov najde rýmující se dvojici	4,5-5			✓
26	Určí, zda se dvě slova rýmují	4,5-5		✓	
27	Vyhledá rýmující se dvojice	5		✓	
28	Určí počet slabik	5	✓		
29	Určí počáteční hlásku slova	5		✓	
30	Určí slova začínající danou hláskou	5-5,5	✓		
31	Určí poslední souhlásku ve slově (les)	5,5-6	✓		
32	Slovní kopaná	6-7	✓		
33	Určí poslední samohlásku ve slově	6-7	✓		
34	Určí, zda slovo obsahuje danou hlásku	6-7	✓		
35	Z hlásek složí slovo (uzavřenou slabiku: p-e-s)	6-7	✓		
36	Jednoslabičné slovo analyzuje na hlásky (myš)	6-7	✓		
37	Z hlásek složí dvouslabičné slovo (ko-l-o)	7	✓		
38	Dvouslabičné slovo analyzuje na hlásky (voda)	7	✓		

	Vnímání rytmu	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
39	Určí, zda dvě krátké rytmické struktury jsou shodné	4			✓
40	Určí, zda dvě delší rytmické struktury jsou shodné	5	✓		
41	Napodobí rytmus (2-4 tóny, více)	5-6	✓		
42	Zvládá záznam krátké rytmické struktury	5,5-6	✓		
43	Zvládá záznam delší rytmické struktury	6	✓		

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 10 Diagnostika (Základní matematické představy)

PROBÁNO

	Porovnávání, pojmy, vztahy	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí, předmět při- řadí	zvládá samostatně, pojmenuje
1	Malý x velký	3		✓	
2	Hodně x málo	3		✓	
3	Všechny	3			✓
4	Krátký x dlouhý	3,5		✓	
5	Úzký x široký	3,5		✓	
6	Nízký x vysoký	3,5		✓	
7	Prázdný x plný	3,5		✓	
8	Stejně, vytvoření dvojic	3,5		✓	
9	Méně x více – výrazný rozdíl	3,5-4	✓		
10	Ménší x větší	3,5-4	✓		
11	Kratší x delší	3,5-4	✓		
12	Nížší x vyšší	3,5-4	✓		
13	Některé	4	✓		
14	Žádné, nic	4	✓		
15	Méně, více, stejně – při odlišné velikosti a uspořádání prvků	5-5,5	✓		
16	O jeden více	5-6	✓		
17	O jeden méně	5-6	✓		

	Třídění, tvoření skupin	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně, pojmenuje
18	Podle druhu (jídla, hračky)	3-3,5			✓
19	Podle barvy	3,5		✓	
20	Podle velikosti	3,5		✓	
21	Podle tvaru	5		✓	
22	Pozná, co do skupiny nepatří	5-5,5		✓	
23	Podle dvou kritérií (žluté kruhy)	5,5	✓		
24	Podle tří kritérií (malé žluté kruhy)	6	✓		

VRSTEVNÍK

	Porovnávání, pojmy, vztahy	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí, předmět při- řadí	zvládá samostatně, pojmenuje
1	Malý x velký	3			✓
2	Hodně x málo	3			✓
3	Všechny	3			✓
4	Krátký x dlouhý	3,5			✓
5	Úzký x široký	3,5			✓
6	Nízký x vysoký	3,5			✓
7	Prázdný x plný	3,5			✓
8	Stejně, vytvoření dvojic	3,5			✓
9	Méně x více – výrazný rozdíl	3,5-4			✓
10	Ménší x větší	3,5-4			✓
11	Kratší x delší	3,5-4			✓
12	Nížší x vyšší	3,5-4			✓
13	Některé	4	✓		
14	Žádné, nic	4			✓
15	Méně, více, stejně – při odlišné velikosti a uspořádání prvků	5-5,5		✓	
16	O jeden více	5-6	✓		
17	O jeden méně	5-6	✓		

	Třídění, tvoření skupin	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně, pojmenuje
18	Podle druhu (jídla, hračky)	3-3,5			✓
19	Podle barvy	3,5			✓
20	Podle velikosti	3,5			✓
21	Podle tvaru	5			✓
22	Pozná, co do skupiny nepatří	5-5,5			✓
23	Podle dvou kritérií (žluté kruhy)	5,5		✓	
24	Podle tří kritérií (malé žluté kruhy)	6	✓		

PROBÁNO

	Řazení	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí, seřadí, ale nepojmenuje	zvládá samostatně, pojmenuje
25	Seřadí 4 prvky podle velikosti	4	✓		
26	Pojmenuje nejmenší, největší	4,5		✓	
27	Seřadí podle kritérií: malý, střední, velký; vysoký, vyšší, nejvyšší málo, méně, nejméně	4,5-5	✓		
28	Pojmenuje: malý, střední, velký; vysoký, vyšší, nejvyšší málo, méně, nejméně	5	✓		
29	Seřadí pět prvků podle velikosti	5	✓		

	Množství	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
30	Množství do dvou	3	✓		
31	Množství do tří	3,5	✓		
32	Množství do čtyř	4-4,5	✓		
33	Množství do pěti	5	✓		
34	Množství do šesti	5-6	✓		
35	Množství do ...				

	Tvary	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí, přihlíží	zvládá samostatně, pojmenuje
36	Kruh	3			✓
37	Čtverec	3,5-4			✓
38	Trojúhelník	5			✓
39	Obdélník	5,5-6			✓

VRSTEVNÍK

	Řazení	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí, seřadí, ale nepojmenuje	zvládá samostatně, pojmenuje
25	Seřadí tři prvky podle velikosti	4			✓
26	Pojmenuje nejmenší, největší	4,5			✓
27	Seřadí podle kritérií: malý, střední, velký; vysoký, vyšší, nejvyšší málo, méně, nejméně	4,5-5			✓
28	Pojmenuje: malý, střední, velký; vysoký, vyšší, nejvyšší málo, méně, nejméně	5		✓	
29	Seřadí pět prvků podle velikosti	5			✓

	Množství	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
30	Množství do dvou	3			✓
31	Množství do tří	3,5			✓
32	Množství do čtyř	4-4,5			✓
33	Množství do pěti	5			✓
34	Množství do šesti	5-6		✓	
35	Množství do ...				

	Tvary	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí, přihlíží	zvládá samostatně, pojmenuje
36	Kruh	3			✓
37	Čtverec	3,5-4			✓
38	Trojúhelník	5			✓
39	Obdélník	5,5-6			✓

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 11 Diagnostika (Sociální dovednosti)

PROBÁNÍ

Sociální dovednosti	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Dokáže se odloučit od matky	3-4			✓
2 Projevuje zájem o ostatní děti	3-4			✓
3 Postupně se učí ovládat své chování a brát v úvahu ostatní děti	3-4			✓
4 Postupně chápe, v čem spočívá střídání, ale ne vždy je schopné a ochotné ho dodržet	3-4			✓
5 Začíná kooperovat s dětmi, respektovat je (učí se počkat, až na něj přijde řada, chápe, že je nutné se rozdělit...)	3-4		✓	
6 Zvyká si říkat „děkuji, prosím, dobrý den, na shledanou...“ (zpočátku jako odezvu, po připomenutí, ještě neuvádí spontánně)	3-4		✓	
7 Postupně se učí chápat a dodržovat pravidla chování a jednání (neublížovat si navzájem, umět navázat kontakt, poprosit, požádat...)	3-4		✓	
8 Projevuje soucit, poskytuje útěchu (výrazem, gestem, slovně...)	3-4			✓
9 Poprosí o pomoc, když má problém	3-4	✓		
10 V případě konfliktu se uchyluje spíše ke slovním než tělesným výpadům	3-4		✓	
11 Rádo se kamarádí (případně uzavírá přátelství s jedním či dvěma dětmi)	4-5			✓
12 Vůči mladším dětem projevuje náklonnost, chová se ochranně	4-5			✓
13 Umí se vcítit do druhého, myslí na něj, podělit se, půjčit, dávat dárky...	4-5		✓	
14 Vesměs dodržuje základní pravidla slušného chování a zdvořilostní pravidla	4-5			✓
15 Domluví se s ostatními (umí vyjádřit svoje nápad, potřeby, požádat o něco, dokáže hájit svůj názor...)	4-5	✓		
16 Spolupracuje, zapojuje se do činnosti ve skupině a vzájemně pomáhá	4-5		✓	
17 Umí počkat, až na něj přijde řada	4-5		✓	
18 Dokáže přijmout, že jiné dítě získá pozici, výhody, pozornost, kterou mělo ono samo před chvílí	4-5	✓		
19 Správně reaguje na pokyny autority (na prosbu, požadavek, zákaz, je přístupnější argumentům dospělých...)	4-5		✓	

57

PROBÁNÍ

Sociální dovednosti	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Dokáže se odloučit od matky	3-4			✓
2 Projevuje zájem o ostatní děti	3-4			✓
3 Postupně se učí ovládat své chování a brát v úvahu ostatní děti	3-4			✓
4 Postupně chápe, v čem spočívá střídání, ale ne vždy je schopné a ochotné ho dodržet	3-4			✓
5 Začíná kooperovat s dětmi, respektovat je (učí se počkat, až na něj přijde řada, chápe, že je nutné se rozdělit...)	3-4			✓
6 Zvyká si říkat „děkuji, prosím, dobrý den, na shledanou...“ (zpočátku jako odezvu, po připomenutí, ještě neuvádí spontánně)	3-4			✓
7 Postupně se učí chápat a dodržovat pravidla chování a jednání (neublížovat si navzájem, umět navázat kontakt, poprosit, požádat...)	3-4			✓
8 Projevuje soucit, poskytuje útěchu (výrazem, gestem, slovně...)	3-4			✓
9 Poprosí o pomoc, když má problém	3-4			✓
10 V případě konfliktu se uchyluje spíše ke slovním než tělesným výpadům	3-4			✓
11 Rádo se kamarádí (případně uzavírá přátelství s jedním či dvěma dětmi)	4-5			✓
12 Vůči mladším dětem projevuje náklonnost, chová se ochranně	4-5			✓
13 Umí se vcítit do druhého, myslí na něj, podělit se, půjčit, dávat dárky...	4-5			✓
14 Vesměs dodržuje základní pravidla slušného chování a zdvořilostní pravidla	4-5			✓
15 Domluví se s ostatními (umí vyjádřit svoje nápad, potřeby, požádat o něco, dokáže hájit svůj názor...)	4-5			✓
16 Spolupracuje, zapojuje se do činnosti ve skupině a vzájemně pomáhá	4-5			✓
17 Umí počkat, až na něj přijde řada	4-5			✓
18 Dokáže přijmout, že jiné dítě získá pozici, výhody, pozornost, kterou mělo ono samo před chvílí	4-5			✓
19 Správně reaguje na pokyny autority (na prosbu, požadavek, zákaz, je přístupnější argumentům dospělých...)	4-5			✓

* 03-09 NEVTRPĚLIVÝ, PŘEDVÍDÁ

57

PROBÁNÍ

20	Umí zhodnotit pod vedením dospělých následky vlastního chování v jednoduchých situacích	4-5	✓		
21	Na veřejnosti se chová přiměřeně (v kině, v divadle, v obchodě, u lékaře...)	4-5			✓
22	Požádá o dovolení, aby si mohlo hrát s hračkou	4-5			✓
23	Vědomě projevuje zdvořilostní chování (pozdraví, přivítá se, rozloučí se, přeje dobrou chuť, dobré ráno, dobrou noc, odpovídá na otázky...)	5-6	✓		
24	Začíná se rozvíjet smysl pro morálku (dokáže rozpoznat vhodné či nevhodné chování, projevuje ohleduplnost, čestnost, soucit...)	5-6	✓		
25	Dokáže odmítnout nežádoucí chování (lež, nespravedlnost, ubližování, odolá navádění k něčemu nesprávnému, odmítne, co je mu nepřijemné...)	5-6	✓		
26	Zná základní pravidla chování na ulici (přecházení, správné reagování na světelnou signalizaci...)	5-6	✓		
27	Samostatně plní i náročnější úkoly a zhodnotí výsledky (co jsem udělal dobře, co špatně, při různých činnostech projevuje samostatnost, rozhodnost, nebojácnost, vytrvalost, otevřenost...)	5-6	✓		
28	Začíná rozlišovat mezi hrou a úkolem (rozvíjí smysl pro povinnost, odpovědnost, dokončení započaté práce, pomoc druhým...)	5-6	✓		
29	Udrží pořádek ve vlastních věcech i ve společných prostorách	5-6	✓		
30	Trpělivě překonává překážky	5-6	✓		
31	Zapojuje se mezi ostatní děti do her, při nichž je třeba rozhodovat, rozdělit role, dodržovat určitá pravidla	5-6	✓		

PROBÁNÍ

20	Umí zhodnotit pod vedením dospělých následky vlastního chování v jednoduchých situacích	4-5			✓
21	Na veřejnosti se chová přiměřeně (v kině, v divadle, v obchodě, u lékaře...)	4-5			✓
22	Požádá o dovolení, aby si mohlo hrát s hračkou	4-5			✓
23	Vědomě projevuje zdvořilostní chování (pozdraví, přivítá se, rozloučí se, přeje dobrou chuť, dobré ráno, dobrou noc, odpovídá na otázky...)	5-6			✓
24	Začíná se rozvíjet smysl pro morálku (dokáže rozpoznat vhodné či nevhodné chování, projevuje ohleduplnost, čestnost, soucit...)	5-6			✓
25	Dokáže odmítnout nežádoucí chování (lež, nespravedlnost, ubližování, odolá navádění k něčemu nesprávnému, odmítne, co je mu nepřijemné...)	5-6			✓
26	Zná základní pravidla chování na ulici (přecházení, správné reagování na světelnou signalizaci...)	5-6		✓	
27	Samostatně plní i náročnější úkoly a zhodnotí výsledky (co jsem udělal dobře, co špatně, při různých činnostech projevuje samostatnost, rozhodnost, nebojácnost, vytrvalost, otevřenost...)	5-6		✓	
28	Začíná rozlišovat mezi hrou a úkolem (rozvíjí smysl pro povinnost, odpovědnost, dokončení započaté práce, pomoc druhým...)	5-6		✓	
29	Udrží pořádek ve vlastních věcech i ve společných prostorách	5-6			✓
30	Trpělivě překonává překážky	5-6		✓	
31	Zapojuje se mezi ostatní děti do her, při nichž je třeba rozhodovat, rozdělit role, dodržovat určitá pravidla	5-6		✓	

* VELKÝ PROUB - MUSÍ SE HOVNĚ ROZHODNĚT

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 12 Diagnostika (Hra)

Hra	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Stavi z kostek (komin, vláček, most)	3			✓
2 Navléká větší dřevěné korálky	3			✓
3 Zastrká kolíky a jednoduché tvary do otvorů	3			✓
4 Hraje si s vodou, hlínou, pískem	3			✓
5 Napodobuje někoho nebo něco (krmí panenku, nakládá auto...)	3			✓
6 Symbolická hra „jen jako“	3			✓
7 Má rádo hračky, které jezdí (odrážedlo, tříkolku), vymyslí jízdní dráhy pro autíčka	3-4			✓
8 Hraje si s pískem (dělá bábovičky, staví hrady, tunely)	3-4		✓	
9 Stavi z kostek, jednoduchých stavebnic	3-4			✓
10 Skládá jednoduché puzzle, skládky	3-4	✓		
11 Hraje si s figurkami lidí, zvířat	3-4			✓
12 Hraje si jako „doopravdy“ na vaření, na doktora, prodávče, opraváře, farmáře	3-4			✓
13 Hraje si s převleky	3-4		✓	
14 Sleduje hru ostatních a již se po kratší dobu účastní hry s jiným dítětem	3-4	✓		
15 Pohybové hry	4-5	✓		
16 Konstruktivní hry	4-5	✓		
17 Námětové hry	4-5	✓		
18 Hry s převleky	4-5		✓	
19 Společenské hry	4-5	✓		
20 Didaktické hry	4-5	✓		
21 Rukodělné (výtvarné) činnosti	4-5		✓	
22 Vyhledává hrani s dětmi	4-5	✓		
23 Pohybové hry	5-6	✓		
24 Konstruktivní hry	5-6	✓		
25 Námětové hry	5-6	✓		
26 Hry s převleky	5-6	✓		
27 Společenské hry	5-6	✓		
28 Didaktické hry	5-6	✓		
29 Rukodělné (výtvarné) činnosti	5-6	✓		
30 Akceptuje pravidla her	5-6	✓		
31 Dá si se mu vyrovnat s prohrou	5-6	✓		
32 Při hrách uplatňuje iniciativu	5-6	✓		

Soustředění na hru	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
33	3-4			
10, 10 40 30 1 - VÍDE 21	4-5			✓
20 10 10	5-6			

Hra	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1 Stavi z kostek (komin, vláček, most)	3			✓
2 Navléká větší dřevěné korálky	3			✓
3 Zastrká kolíky a jednoduché tvary do otvorů	3			✓
4 Hraje si s vodou, hlínou, pískem	3			✓
5 Napodobuje někoho nebo něco (krmí panenku, nakládá auto...)	3			✓
6 Symbolická hra „jen jako“	3			✓
7 Má rádo hračky, které jezdí (odrážedlo, tříkolku), vymyslí jízdní dráhy pro autíčka	3-4			✓
8 Hraje si s pískem (dělá bábovičky, staví hrady, tunely)	3-4			✓
9 Stavi z kostek, jednoduchých stavebnic	3-4			✓
10 Skládá jednoduché puzzle, skládky	3-4			✓
11 Hraje si s figurkami lidí, zvířat	3-4			✓
12 Hraje si jako „doopravdy“ na vaření, na doktora, prodávče, opraváře, farmáře	3-4			✓
13 Hraje si s převleky	3-4			✓
14 Sleduje hru ostatních a již se po kratší dobu účastní hry s jiným dítětem	3-4			✓
15 Pohybové hry	4-5			✓
16 Konstruktivní hry	4-5			✓
17 Námětové hry	4-5			✓
18 Hry s převleky	4-5			✓
19 Společenské hry	4-5			✓
20 Didaktické hry	4-5			✓
21 Rukodělné (výtvarné) činnosti	4-5			✓
22 Vyhledává hrani s dětmi	4-5			✓
23 Pohybové hry	5-6			✓
24 Konstruktivní hry	5-6		✓	
25 Námětové hry	5-6		✓	
26 Hry s převleky	5-6		✓	
27 Společenské hry	5-6		✓	
28 Didaktické hry	5-6		✓	
29 Rukodělné (výtvarné) činnosti	5-6		✓	
30 Akceptuje pravidla her	5-6			✓
31 Dá si se mu vyrovnat s prohrou	5-6			✓
32 Při hrách uplatňuje iniciativu	5-6			✓

Soustředění na hru	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
33	3-4			
10, 10 40 30 1 - VÍDE 21	4-5			✓
20 10 10	5-6			

Zdroj: Bednářová & Šmardová, 2015

Příloha č. 13 Diagnostika (Sebeobsluha - samostatnost)

POČEVNÍ

	Hygiena	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1	Musí být upozorněno	2,5-3		✓	
2	Aktivně hlásí potřebu	3	✓		
3	Jde samo na WC (stáhne, natáhne si kalhotky, kalhoty)	4	✓		
4	Po použití WC si umyje a utře ruce	3,5-4		✓	
5	Při spaní je suché (vydrží nebo se probudí v případě potřeby)	3,5-4	✓		
6	Správně používá toaletní papír	4-5	✓		
7	Hygienu udržuje samostatně (jde samo, použije toaletní papír, splachovací zařízení, umyje a utře si ruce)	5-6	✓		

✓ SLECHA VYŠETŘOVAT

	Umývání	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
8	Opláchně si ruce, utře se	3,5-4		✓	
9	Namyl si ruce, umyje si obličej, utře se	3,5-4		✓	
10	Učí se samo si čistit zuby	3,5-4		✓	
11	Na upozornění se vysmrká	4	✓		
12	Samostatně používá kapesník	4-5	✓		
13	Samostatně si vyčistí zuby	4-5	✓		
14	Pozná, kdy je třeba si umýt špičkové ruce, pus	5-6	✓		

PROBAND

	Oblečení	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
15	Rozepne si zip	3		✓	
16	Stáhne a natáhne si kalhoty	3	✓		
17	Stáhne a natáhne si tričko, svetr, když ho má z poloviny na hlavě	3		✓	
18	Rukama si zuje boty	3		✓	
19	Obleče a vysvětle si jednoduché oblečení (tričko, tepláky...)	3-4		✓	
20	Obleče a vysvětle si ponožky	3-4		✓	
21	Zapne si boty na suchý zip	3-4	✓		
22	Rozepne lehce rozepnutelné knoflíky	4	✓		
23	Samostatněji se obléká a svléká	4	✓		
24	Samostatněji se obuje a vyzuje (bez zavázání tkaniček)	4	✓		
25	Snaží se ukládat věci na správné místo	4	✓		
26	Samostatně se obléče bez zavazování bot	5	✓		
27	Zvládá zapínání a rozezpínání knoflíků	5	✓		
28	Složí a uloží věci na příslušné místo	5	✓		
29	Rozlišuje mezi přední a zadní částí oděvu	5	✓		
30	Pozná svoje oblečení	5			✓
31	Zkouší zavazovat tkaničky	5	✓		
32	Zapíná zip	5		✓	
33	Obrací oděv, když je naruby	6	✓		
34	Dokáže pojmenovat jednotlivé druhy a části oblečení a zvolit vhodné oblečení a obuv podle počasí a podle příležitosti	6	✓		

VRSTEVNÍK

	Hygiena	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
1	Musí být upozorněno	2,5-3			✓
2	Aktivně hlásí potřebu	3			✓
3	Jde samo na WC (stáhne, natáhne si kalhotky, kalhoty)	4			✓
4	Po použití WC si umyje a utře ruce	3,5-4			✓
5	Při spaní je suché (vydrží nebo se probudí v případě potřeby)	3,5-4			✓
6	Správně používá toaletní papír	4-5			✓
7	Hygienu udržuje samostatně (jde samo, použije toaletní papír, splachovací zařízení, umyje a utře si ruce)	5-6			✓

	Umývání	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
8	Opláchně si ruce, utře se	3,5-4			✓
9	Namyl si ruce, umyje si obličej, utře se	3,5-4			✓
10	Učí se samo si čistit zuby	3,5-4			✓
11	Na upozornění se vysmrká	4			✓
12	Samostatně používá kapesník	4-5			✓
13	Samostatně si vyčistí zuby	4-5			✓
14	Pozná, kdy je třeba si umýt špičkové ruce, pus	5-6		✓	

VRSTEVNÍK

	Oblečení	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
15	Rozepne si zip	3			✓
16	Stáhne a natáhne si kalhoty	3			✓
17	Stáhne a natáhne si tričko, svetr, když ho má z poloviny na hlavě	3			✓
18	Rukama si zuje boty	3			✓
19	Obleče a vysvětle si jednoduché oblečení (tričko, tepláky...)	3-4			✓
20	Obleče a vysvětle si ponožky	3-4			✓
21	Zapne si boty na suchý zip	3-4			✓
22	Rozepne lehce rozepnutelné knoflíky	4			✓
23	Samostatněji se obléká a svléká	4			✓
24	Samostatněji se obuje a vyzuje (bez zavázání tkaniček)	4			✓
25	Snaží se ukládat věci na správné místo	4			✓
26	Samostatně se obléče bez zavazování bot	5			✓
27	Zvládá zapínání a rozezpínání knoflíků	5		✓	
28	Složí a uloží věci na příslušné místo	5			✓
29	Rozlišuje mezi přední a zadní částí oděvu	5			✓
30	Pozná svoje oblečení	5			✓
31	Zkouší zavazovat tkaničky	5	✓		
32	Zapíná zip	5		✓	
33	Obrací oděv, když je naruby	6		✓	
34	Dokáže pojmenovat jednotlivé druhy a části oblečení a zvolit vhodné oblečení a obuv podle počasí a podle příležitosti	6		✓	

	Stolování	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
35	Správně drží lžičku	3		✓	
36	Jí samo, z vlastního talíře	3		✓	
37	Pije z hrnečku, skleničky	3			✓
38	Pomáhá s chystáním předmětů ke stolování (prostrávání, lžice...)	3	✓		
39	Učí se napichovat vidličkou	3		✓	
40	Jí samostatně a čistě lžičkou i vidličkou	4	✓		
41	Začíná používat příborový nůž	4-4,5	✓		
42	Nalévá si pítí ze zásobníku	4		✓	
43	Během celého jídla sedí u stolu	4			✓
44	Dokáže prostřít s dopomocí	4	✓		
45	Samostatně prostře a sklídí se stolu	5	✓		
46	Krájí jídlo nožem	5-5,5	✓		
47	Namaže si chleba s dopomocí	5	✓		
48	Nalije si nápoj ze džbánu	5	✓		
49	Bežně používá příbor	6	✓		
50	Samostatně si namaže chleba	6	✓		
51	Samostatně si nalije polévku	6	✓		

	Stolování	věk	nezvládá	zvládá s dopomocí	zvládá samostatně
35	Správně drží lžičku	3			✓
36	Jí samo, z vlastního talíře	3			✓
37	Pije z hrnečku, skleničky	3			✓
38	Pomáhá s chytáním předmětů ke stolování (prošťování, lžičce...)	3			✓
39	Učí se napichovat vidličkou	3			✓
40	Jí samostatně a čistě lžičkou i vidličkou	4			✓
41	Začíná používat příborový nůž	4-4,5			✓
42	Nalévá si pítí ze zásobníku	4			✓
43	Během celého jídla sedí u stolu	4			✓
44	Dokáže prošťit s dopomocí	4			✓
45	Samostatně prošťe a sklídí se stolu	5			✓
46	Krájí jídlo nožem - <i>7-10 let</i>	5-5,5		✓	
47	Namaže si chleba s dopomocí	5		✓	
48	Nalije si nápoj ze džbánu	5			✓
49	Běžně používá příbor	6			✓
50	Samostatně si namaže chleba	6		✓	
51	Samostatně si nalije polévku	6			✓

97